UNIVERSITE DE LAUSANNE – FACULTE DE MEDECINE

CLINIQUE OPHTALMOLOGIQUE

Directeur : Professeur E.B. Streiff

ENQUETE OPHTALMOLOGIQUE DANS UNE INSTITUTION POUR HANDICAPES VISUELS ET MENTAUX

THESE

préparée sous la direction du docteur J.F. Cuendet, professeur associé
et présentée à la Faculté de médecine de l'Université de Lausanne
pour obtenir le grade de docteur en médecine

par

Guy NETTER

Médecin diplômé de la Confédération suisse

originaire de

TREYCOVAGNES (Vaud)

GENEVE
Editions Médecine et Hygiène
1977

UNIVERSITE DE LAUSANNE — FACULTE DE MEDECINE
CLINIQUE OPHTALMOLOGIQUE
Directeur : Professeur E.B. Streiff

ENQUETE OPHTALMOLOGIQUE DANS UNE INSTITUTION POUR HANDICAPES VISUELS ET MENTAUX

THESE

préparée sous la direction du docteur J.F. Cuendet, professeur associé
et présentée à la Faculté de médecine de l'Université de Lausanne
pour obtenir le grade de docteur en médecine

par

Guy NETTER

Médecin diplômé de la Confédération suisse

originaire de

TREYCOVAGNES (Vaud)

GENEVE
Editions Médecine et Hygiène
1977

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41546809_0006

Enquête ophtalmologique dans une
Institution pour handicapés visuels et mentaux.

Plan :

A) Introduction

B) Casuistique

C) Etude statistique :

Evolution d'ensemble des patients du Foyer depuis la précédente enquête.

Degré de l'atteinte visuelle.

Causes de cécité et d'amblyopie :
- cataracte congénitale
- glaucome
- microphtalmie
- rétinite pigmentaire
- kératite et uvéite
- atrophie optique
- cécité corticale
- nystagmus
- strabisme

Degré de la débilité mentale.

Fréquence des handicaps associés :
- troubles moteurs
- anomalies osseuses
- surdité

Facteurs étiologiques :
- hérédité
- embryopathies et foetopaties
- facteurs péri-nataux
- prématurité, traumatismes,
- hypertension cérébrale.

D) Conclusions

Introduction

Cette enquête consacrée aux pensionnaires du Foyer pour aveugles intellectuellement handicapés de Lausanne a été entreprise 20 ans après une enquête médicale semblable due à M. Jéquier et R. Dufour avec la collaboration de J.-F. Cuendet et V. Michels.

Durant ce laps de temps, les pensionnaires se sont en grande partie renouvellés, puisque l'on compte 72 nouveaux patients entrés depuis 1955.

Ce renouvellement constitue en lui-même une justification à la reprise de ce travail, mais ce n'est pas la seule puisque depuis 20 ans de nouvelles méthodes d'investigation et de recherche sont apparues en particulier dans le domaine de la génétique et de l'électro-physiologie : nous songeons aux caryogrammes pour lesquels nous avons pu bénéficier de la collaboration du service de cytogénétique humaine du Prof. E. Juillard, aux examens des dermatoglyphes effectués par Mme C. Verellen, ainsi qu'aux électrorétinogrammes enregistrés à la clinique ophtalmique universitaire de Lausanne.

Cette deuxième enquête effectuée sur la suggestion et avec l'aide du Prof. J.-F. Cuendet devrait donc constituer tout à la fois un prolongement et un enrichissement de la précédente.

Sur le plan clinique, ce travail apporte quelques éléments nouveaux sur l'hérédité du syndrome de Sjögren, sur la fréquence des associations débilité mentale et cataracte, et aura permis de réexaminer en détail un grand nombre de patients et de découvrir parmi eux deux cas d'homocystinurie et une patiente atteinte de galactosémie.

Plus modestement, il nous a également été possible durant ce travail d'aider ou de soulager quelques patients et de suggérer parfois une intervention telle que discision ou kératoplastie.

Nous voudrions ici remercier les médecins traitants et les hôpitaux de toute la Suisse auprès de qui nous avons pu recueillir des données anamnestiques et cliniques de tout premier ordre, qui nous ont permis d'éviter la répétition systématique et coûteuse de certains examens difficiles.

Nos remerciements vont bien entendu à la direction du Foyer qui a constamment facilité notre tâche.

CASUISTIQUE

Etant donné le nombre élevé de patients, et pour des raisons évidentes de concision, la casuistique est présentée sous forme résumée.

39 M.G. 1927 Kératoglobe et hémiparésie gauche.
40 U.H. 1952 Rétinite pigmentaire et polydactylie,peu débile : il s'agit d'un Bardet-Biedl familial.
41 M.H. 1954 Amblyopie sur astigmatisme myopique et important retard intellectuel.
42 K.H. 1959 Cécité corticale:dyscrânie avec énophtalmie:la mère est une débile mentale.
43 S.H. 1962 Fibroplasie rétro-lentale et débilité profonde chez ancienne prématurée de 900 g.
44 H.H. 1964 Fibroplasie rétro-lentale:délivrance provoquée (29e s. par césarienne) en raison d'hémorragie vaginale.
45 C.H. 1966 Buphtalmie bilatérale et légère débilité.
46 B.H. 1952 Haute myopie avec décollement secondaire chez prématuré: important retard psycho-moteur.
47 C.I. 1965 Microphtalmie avec persistance du vitré primaire:diagnostic de toxoplasmoe congénitale posé à l'âge de 3 ans à la clinique pédiatrique de Genève.
48 M.K. 1950 Fibroplasie rétro-lentale chez prématurée de de 1000 g. à la naissance.
49 F.K. 1951 Nystagmus incommittant et hémiplégie secondaire à une hydrocéphalie progressive apparue à l'âge de 5 ans.
50 E.K. 1949 Microphtalmie et catracte congénitale,oligophrénie profonde:anamnèse de rubéole maternelle en début de grossesse.
51 U.K. 1956 Fibroplasie rétro-lentale chez prématurée.
52 W.K. 1953 Cécité corticale et incoordination oculo-motrice chez un patient épileptique.
53 P.K. 1957 Atrophie optique bilatérale secondaire à une hydrocéphalie interne:valve de drainage posée trop tardivement à l'âge de 3 ans . Naissance post-mature.
54 B.K. 1940 Cataracte congénitale bilat.,oligophrénie profonde et nanisme rhyzomélique.
55 E.L. 1917 Leucome cornéen et phtisis :séquelles probables de tuberculose conatale.
56 L.L. 1903 Catracte congénitale ,atrophie optique bilatérale et débilité mentale familiale: plusieurs mariages consanguins dans l'ascendance dont celui des parents.
57 P.L. 1908 Cécité corticale avec conservation des réflexes photomoteurs chez un patient très débile
58 F.L. 1951 Nystagmus congénital avec amblyopie :retard moteur important:syndactylie fruste:

59 G.L. 1953 Microphtalmie,cataracte congénitale et colobome rétinien bilatéral: gros retard intellectuel.

6o W.M. 19o7 Leucome cornéen aprè kératite perforante,éventuellement luétique-

61 C.M. 1954 Atrophie optique bilatérale et ataxie spastique chez un ancien prématuré: accouchement provoqué pour toxicose gravidique à la 3oe. semaine.

62 U.M. 1962 Cataracte congénitale et débilité chez un patient mongol:deuxième enfant d'une mère agée.

63 J.M. 191o Cataracte congénitale bilatérale et démence épileptique.

64 C.M. 1961 Amblyopie et débilité mentale profonde:anoxie cérébrale prolongée à la naissance, accouchement à domicile.

65 R.M. 1959 Cataracte congénitale et microphtalmie:glaucome post-opératoire secondaire

66 K.M. 1938 Atrophie optique consécutive à un craniopharyngiome.

67 E.M. 1959 Atrophie optique et épilepsie :encéphalopathie post-anoxique, accouchement prolongé , extraction pneumatique.

68 L.M. 1951 Cataracte congénitale. Encéphalite à l'âge de trois ans.

69 C.M. 1952 Soeur de la précédente patiente:vision excellente , mais débile.

7o B.M. 1964 Rétinite ponctuée albescente:mère débile mentale, a accouché à l'âge de 46 ans.

71 J.M. 1949 Microphtalmie avec persistance d'une membrane irido-pupillaire:glaucome secondaire.

72 C.M. 196o Atrophie optique bilatérale et surdité de perception secondaire à une hydrocéphalie interne et à un blocage de la valve de drainage.

73 P.N. 1957 Rétinite pigmentaire héréditaire, associée à une démence épileptique.

74 C.O.1937 Cataracte congénitale, atrophie optique et dégénerescence rétinienne chez un patient très débile: une soeur épileptique présente des symptomes oculaires voisins

75 G.O. 195o Buphtalmie bilatérale:un frère souffre également de glaucome congénital,pas d'autres antécédents familiaux.

ETUDE STATISTIQUE

Evolution d'ensemble des patients du Foyer
depuis la précédente enquête en 1955.

Ce travail a permis de mesurer une certaine évolution parmi les pensionnaires du Foyer depuis la précédente enquête en 1955.

Les cas neurologiques (40 % d'infirmes moteur-cérébraux), les anciens grands prématurés (ils représentent le quart de tous les patients entrés depuis 1955) ont augmenté de façon considérable, entraînant comme corolaire une progression frappante du nombre des cécités centrales et corticales (10 % de toutes les atteintes rencontrées au Foyer) et des atrophies optiques (27 % pour les patients entrés après 1955, contre 12 % antérieurement).

Parallèlement, on est frappé de l'absence de tout nouveau cas de syphilis congénitale ou de kérato-conjonctivite blennorragique chez les patients admis depuis 1955.

La proportion d'atteinte génétique n'a guère varié et représente un tiers de toutes les affections rencontrées, et la moitié des atteintes malformatives (24 sur 50).

Les pourcentages relatifs de cataracte, de glaucome, et de dégénerescence tapéto-rétinienne n'ont que légérement évolué, en ce sens que près d'un tiers de tous les patients souffrent de séquelles de cataracte congénitale (29 %), alors que lors de la précédente enquête ce pourcentage était encore notablement plus élevé . 12 % des patients présentent un glaucome, soit 6 buphtalmes et 6 glaucomes secondaires ou juvéniles, et 8 % des patients souffrent d'atteinte dégénérative de la rétine, ce qui correspond généralement aux données de 1955.

Les causes de cécité ont évolué parallèlement : sur 67 patients voyant moins de 2/60 du meilleur oeil, 15 présentent des séquelles de cataracte congénitale,11 ont une atrophie optique primaire bilatérale, 10 ont une microphtalmie, 6 une dégénerescence tapéto-rétinienne, 6 un buphtalme, 6 une cécité centrale, 5 présentent des séquelles de fibroplasie rétro-lentale, 2 ont un colobome rétinien bilatéral, et 2 présentent un décollement de rétine primaire (l'un idiopathique chez le patient B.H. né en 1952, l'autre accompagnant un pli falciforme de la rétine chez la patiente K.E. née en 1952).

La cataracte congénitale vient donc toujours en tête de toutes les causes de cécité, mais si l'on ajoute aux atrophies optiques primaires, les atrophies secondaires et les cécités centrales, l'on constate que les atteintes neurologiques constituent désormais la cause prépondérante d'amblyopie et de cécité parmi les pensionnaires du Foyer.

L'augmentation relative des infirmités motrices cérébrales et des atteintes neurologiques en tant que cause de cécité entraine incontestablement une régression constante du coefficient intellectuel moyen des patients du Foyer, puisque ce coefficient qui se situe aux environs de 60 pour les anciens patients dont la plupart sont actifs et indépendants, tombe en dessous de 45 pour les patients nés après 1950.

Ce résultat ne doit pas surprendre, et confirme que le nombre d'aveugles ayant incontestablement diminué au sein de la population, le Foyer se consacre davantage à des infirmes moteur-cérébraux, dont un grand nombre sont simultanément amblyopes ou aveugles.

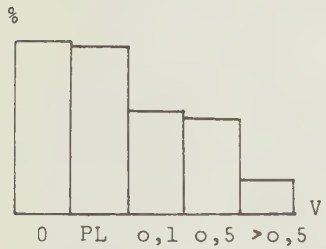
TABLEAU I

EVOLUTION DES AFFECTIONS OCULAIRES

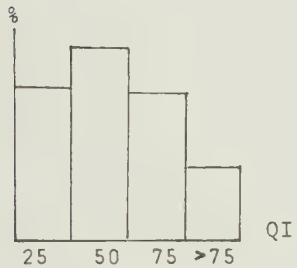
(depuis la précédente enquête) .

	PATIENTS ACTUELS	P.ENTRES AVANT 1955	APRES 1955
ATROPHIE OPTIQUE	20,5%	16%	22%
primaire	17,5%	13,5%	19%
secondaire	3%	2,5%	3%
CATARACTE	29%	59%	20%
congénitale	24,5%	55%	16%
secondaire	4,5%	4%	4%
GLAUCOME	12%	18%	10%
infantile +buphtalme	7,5%	9%	7%
secondaire	4,5%	9%	3%
MICROPHTALMIE	15%	12%	15,5%
KERATITE	15%	37%	3,5%
leucome congénital	9,5%	24%	0
secondaire	4,5%	13%	3,5%
PHTISIS	10%	15%	8%
FIBROPLASIE RETROLENTALE	4%	0	5,5%
CHOROIDITE	4%	2,5%	5%
DECOLLEMENT	2%	3%	2%
COLOBOME RETINIEN	2%	0	3%
MYOPIE FORTE	9%	2%	12%

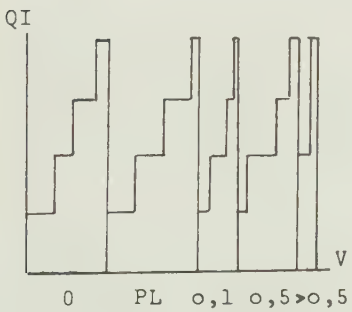
TABLEAU 1bis



Répartition des patients en fonction de l'acuité visuelle.



Répartition des patients en fonction du QI.



Répartition des patients en fonction des handicaps visuels et mentaux.

Degré de l'atteinte visuelle.

Le tiers des patients du Foyer sont totalement aveugles : 22 % n'ont qu'une perception lumineuse du meilleur oeil, 7 % ont une projection lumineuse et 18 % voient moins de 2/60 du meilleur oeil. Ces chiffres correspondent à 77 % de cécité sociale parmi les patients du Foyer.

Sur les 23 % de patients qui voient plus de 2/60, 17 % voient jusqu'à 5/10 du meilleur oeil, et 6 % ont une vision supérieure à 5/10 : les quelques patients qui voient relativement bien sont soit des patients opérés qui ont récupéré une vision inespérée, soit des débiles mentaux chez qui l'on a soupçonné à tort une amblyopie.

A ce propos, il peut paraître intéressant de comparer le degré de débilité mentale et le degré d'amblyopie, puisque l'on est en droit d'attendre une certaine corrélation des deux atteintes. Cette corrélation ne se vérifie toutefois absolument pas, sauf en ce qui concerne les grands débiles, puisque sur 32 patients totalement aveugles, 10 sont effectivement des débiles végétatifs et 8 des oligophrènes inéducables : il y a donc une proportion importante de patients très débiles parmi les aveugles : une restriction s'impose cependant du fait qu'il est difficile, voire même impossible d'apprécier une acuité visuelle chez des débiles profonds, en l'absence de lésion oculaire. Force est parfois d'admettre que ces patients sont aveugles en raison de leur comportement, absence de réaction aux stimuli lumineux, démarche mal assurée, heurt avec les meubles, balancement incessant de la tête. Cinq de ces patients profondément débiles se comportant comme des aveugles ne présentent aucune lésion oculaire si ce n'est pour trois d'entre eux un nystagmus caractéristique d'une atteinte centrale : à cet égard, nous ne pouvons qu'évoquer le diagnostic de cécité corticale sans pouvoir le vérifier objectivement puisque par exemple il est difficile de contrôler un nystagmus opto-cinétique en cas de nystagmus spontané ou d'obtenir des potentiels occipitaux visuels valables chez des patients dont l'électroencéphalogramme est perturbé.

On doit également compter dans cette catégorie de patients simultanément défavorisés sur le plan visuel et sur le plan psychique 4 cas d'atrophie optique consécutifs à des hypertensions cérébrales, et ce qui est plus inattendu 5 cas de dégénérescence tapéto-rétinienne (sur 6) soit 3 cas de syndrome de Bardet-Biedl, 1 cas de rubéole et 1 cas de toxoplasmose congénitale, ainsi que 5 des 9 patients victimes de microphtalmie. Parmi les patients aveugles et profondément débiles, il y a encore 2 patients atteints de cataracte congénitale et un patient atteint simultanément d'hydrocéphalie et de glaucome.

Toutefois comme nous l'indiquions plus haut, on ne peut en aucun cas généraliser cette tendance, car nous avons pu constater qu'un certain nombre de patients très débiles, voyaient relativement bien et qu'inversément la majorité des patients aveugles, victimes de cataracte congénitale, d'atteinte du nerf optique ou de fibroplasie rétro-lentale n'ont qu'une atteinte cérébrale modeste proportionellement à leur atteinte visuelle.

CAUSES DE CECITE
ET D'AMBLYOPIE

CAUSES DE CECITE ET D'AMBLYOPIE. TABLEAU II

CAUSES DE CECITE : V=0 (37 patients)			CAUSES D'AMBLYOPIE : V= 2/6o(67 patients)	
CATARACTE	17%	6 patients	18%	15 patients
ATROPHIE OPTIQUE	15%	5	15%	11
MICROPHTALMIE	17%	6	15%	1o
LEUCOME CORNEEN	15%	5	1o%	6
CECITE CORTICALE	5%	2	9%	5
DEGENERESCENCE TAPETO-RETINIENNE	1o%	4	1o%	6
GLAUCOME	4,5%	2	1o%	6
FIBROPLASIE RETRO-LENTALE	8%	3	6%	4
DECOLLEMENT	4,5%	2	2,5%	2
COLOBOME	4,5%	2	2,5%	2
CAUSES GENETIQUES	31%	11	25%	16
EMBRYOPATHIES	24%	9	25%	17
ACCIDENTS PERINATAUX	16%	6	18%	12
ACCIDENTS TARDIFS	21%	8	2o%	14
Indéterminés	8%	3	15%	8

Cataracte congénitale

Les critères d'appréciation de la cataracte congénitale variant considérablement selon les auteurs, il n'est pas inutile de préciser quelles sont nos critères : nous ne considérons pas que la simple persistance de condensations embryonnaires sous forme d'opacités nucléaires, de structures lamellaires ou de suture en Y, qui est extrêmement fréquente, constitue une cataracte, et nous réservons ce terme à des opacités du cristallin suffisantes pour empêcher une vision normale. De même nous ne parlerons de cataracte congénitale que lorsque ces opacités ont été constatées dès la naissance, réservant le terme de cataracte infantile pour les formes précoces ou évolutives.

En tenant compte de toutes ces restrictions nous comptons néanmoins au Foyer 29 patients atteins de cataracte congénitale c'est dire que la cataracte constitue à la fois l'anomalie congénitale la plus fréquente et aussi la principale cause de cécité dans notre groupe de patients, puisque sur 67 patients voyants moins de 2/60, 15 sont des porteurs de cataracte congénitale, soit 20 %. J. François qui passe en revue dans sa monographie sur les cataractes congénitales toutes les statistiques publiées jusqu'en 1959 indique que 12 à 39 % de toutes les cécités chez les enfants sont imputables à une cataracte : les statistiques plus récentes donnent des pourcentages de 13,5 % (Scheie et Albert, 1967) de 13,8 % selon Fraser et Friedmann (1967 : étude de 776 enfants aveugles), de 13,4 % selon Merin et Michaelson (1972 : étude de 112 enfants aveugles à Chypre). En ce qui concerne le pourcentage absolu de cataracte congénitale dans la population, J. François en 1963 indiquait le chiffre de 0,4 % soit 1 naissance sur 250.

La forme morphologique de la cataracte congénitale correspond classiquement à une opacification zonulaire : Falls en 1943 l'indique dans 38 % des cas. J. François en 1959 ne la décrivant par contre que dans 17 % des cas. Cette cataracte zonulaire, avec opacité centrale et périphèrie claire correspond embryologiquement à une atteinte transitoire de la perméabilité capsulaire qui a provoqué une opacification des fibres centrales alors que les couches externes, formées plus tard sont à nouveau claires.

Sur 29 cas de cataracte congénitale, nous avons trouvé dans nos dossiers la description de la forme morphologique dans 18 cas : dans 2 cas seulement (10 %) il s'agissait d'une cataracte zonulaire et dans 9 cas d'une cataracte décrite comme totale : néanmoins nous supposons que dans un certain nombre de cas de cataracte "totale" il ne se soit agit de cataracte zonulaire ayant rapidement évolué vers une opacification plus complète : notons également chez 3 patients (D.B. 1958 - A.G. 1912 et E.W. 1927) l'existence d'une cataracte polaire antérieure. Dans les autres cas il s'agissait de cataracte nucléaire (1 cas), pulvérulente (1), et tétaniforme (1), et, dans 2 cas, d'une cataracte membraneuse avec persistance d'une vascularisation à la face interne de la capsule postérieure.

La plupart des patients ayant été opérés et la forme de la cataracte n'étant pas toujours décrite avec une précision suffisante, nous ne pouvons malheureusement guère tirer de conclusions de ces quelques chiffres, quant à la fréquence relative des diverses formes de cataracte congénitale.

S'il est parfois difficile d'établir l'étiologie de tel ou tel cas de cataracte congénitale, l'hérédité constitue à nos yeux un facteur très important en ce qui concerne les patients du Foyer.

Selon les auteurs le pourcentage de cataracte congénitale d'origine génétique varie entre 8 et 23 % (Falls, 1943) (Fraser et Friedmann 1967) (Harley et Herzberg 1965) (Merin 1971).

Le fait que notre pourcentage soit plus élevé (13 cas sur 29, soit 45 %) provient évidemment du fait qu'aucun de nos patients ne présente une cataracte isolée, mais toujours en association avec d'autres déficiences, mentale en particulier. Ainsi nous relevons 19 cas entrant dans le cadre du syndrome de T. Sjögren : ce syndrome de Torsten Sjögren, à ne pas confondre avec la kératite sèche décrite par Henryk Sjögren, associe cataracte congénitale et oligophrénie.

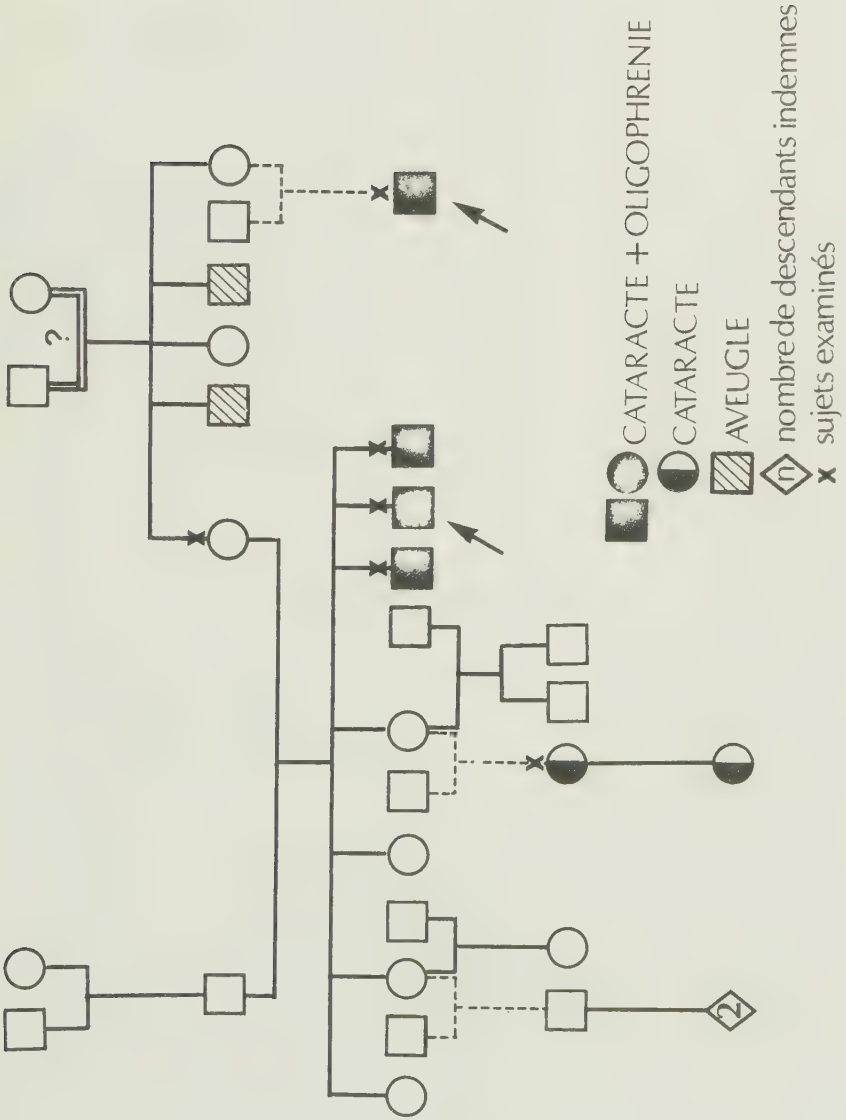
Pour T. Sjögren en 1932, comme pour Franceschetti et Brugger en 1944 la transmition de l'affection était autosomale récessive.

Néanmoins les antécédents familiaux de deux de nos patients, E.W. et E.T. nés tous deux en 1927, et qui sont cousins, suggèrent néanmoins une variante liée au sexe : dans cette famille (tableau généalogique (I)) trois frères et un cousin présentent une symptomatologie complète de T. Sjögren, à savoir cataracte et oligophrénie, alors que deux oncles et une nièce ainsi qu'une petite nièce ne présentent que l'atteinte oculaire soit une expression partielle du syndrome.

Sur les 19 cas de syndrome de T. Sjögren parmi les pensionnaires du Foyer, 11 sont de sexe masculins et 8 de sexe féminin : une atteinte collatérale de frères, cousins germains, oncles neveux ou nièces a pu être précisée dans 5 cas. Pour 6 patients l'anamnèse familiale s'est révélée négative et pour 7 autres les antécédents familiaux sont mal connus : ainsi donc pour 13 patients l'origine génétique reste une présomption : probablement s'agit-il d'une causalité multiple génétique et préistatique.

L'abondance des malformations associées, soit pour les malformations oculaires, 2 cas d'ectopie du cristallin, 2 cas de kératocone, 2 microphtalmies, 1 colobome irien et pour les malformations non oculaires 2 cas de surdité, 2 cas de nanisme rhyzomélique. 2 status marfanoïde, 1 bec de lièvre. 2 palatoschisis, 1 turzicéphalie, 1 ectopie testiculaire, 1 cas de maladie de Scheuermann et 2 épilepsies, suggère que certains de ces patients, atteints de T.S. Sjögren, entrent dans la cadre d'un syndrome génétique polymalformatif multifactoriel plus vaste que celui initialement envisagé par T. Sjögren.

TABLEAU III
Arbre généalogique 1.



CATARACTE CONGENITALE

TABLEAU IV

Nom	Année Naissance	Antécédents familiaux	Antécédents personnels	Vision	Forme de la cataracte	Affection ocul.ass.	Affection générale ass.	QI
DB	1958	gr.mère =cat.à 21 ans 1 tante mat.=débile	prématuré	o	polaire ant.		hémiparésie,épileptie	25
KB	1955			Perc.	totale	microphtalmie	spasticité	35
KB	19o1			o	zonulaire subluxée(non opérée.)	kératite		35
MB	1949		toxoplasmose	o	membraneuse	microphtalmie décollement sec.		5o
FB	191o	fratrie de 9,dont 5 sourds		o			surdimutité	75
JC	1961	père =testicules ectopiques		perc.	nucléaire		syndactilie amino-acidurie	25
BC	1924	consanguinité gr.-parents:tante et 1 oncle atteints de T.Sjögren		o	totale	kératocone atrophie optique		3o
MF	1962	1 soeur épileptique	prématurée	P.L.	totale			35
AG	1912			o,1	polaire ant. (non op.)	microphtalme,leucome		75
LG	192o		trauma cranien	o,15	totale	myopie forte	épileptie	5o
BH	1952		prématuré	o	intumesc.(?)	myopie forte décollement sec.	dyscrânie testic. ectopiques	3o
CI	1965		toxoplasmose	o	membraneuse	microphtalmie persistance vitré primaire	microcéphalie nanisme épileptie	25
EK	1949		rubéole	o,2		microcornée	surdité	3o
BK	194o			o		glaucome sec. atrophie optique		35
LL	19o3	tante deBC.1924 parents=consanguin		o	totale	kératocone		25
GL	1953			o	totale	microphtalmie,colobome irien,décollement secondaire.		25
UM	1962	mère agée	trisomie 21	Perc.?	totale	hypertélorisme	nanisme	25
JM	1911			Perc.		phtysis od.	épileptie	35

RM 1959			o,1	totale	microphtalmie glaucome sec.		35
LM 1951	frère =épileptique soeur =débile+épilep.		o,6			nanisme	75
CO 1937	soeur épileptique + atrophie optique		o		atrophie optique dég. rétinienne	turicéphalie	35
DP 1935		méningite	o,3	pulvérulente		dyscrânie	3o
MP 1957		homocystinurie	o,8	luxation cong.		Scheuermann	75
JP 1937			doigts			hémiparésie	75
HS 193o		prématuré	perc.		glaucome II décollement II		75
ET 1927	cousindu pat.EW 1927		perc.	totale	microphtalme	palatoschisis	3o
RT 1927			doigts		microcornée	palatoschisis,épilept.	75
LV 1912			doigts		luxation spont.	marfanoïde	5o
GV 1958		homocystinurie	o,2	luxation cong	glaucome II	déform. squelettique	75
MA 1943	frère =cat.cong consanguinité		1/6o	tétaniforme	microphtalmie	ataxie spastique	5o
LV 1929			2/6o	zonulaire		Scheuermann	75
EW 1927	cousin de ET 1927		o,2	polaire ant	microphtalmie	cryptorchidie	3o
VW 1955		galactosémie	o	totale	microphtalmie	microcéphalie insufisance hépato-rénale	25

Galactosemie et cataracte congénitale

Chez une jeune fille de 19 ans, profondément débile, décédée durant notre enquête des suites d'une insuffisance rénale, avec hypertension grave, le dosage de l'activité de la galactose-I phosphate-uridyl-transférase érythrocitaire a donné des valeurs anormalement basses : cette déficience enzymatique a permis d'établir le diagnostic de galactosémie, diagnostic qui n'avait pas été suspecté précédemment, puisqu'en dépit de plusieurs symptomes caractéristiques, tels qu'ictère et insuffisance hépato-rénale préterminale, on avait songé à un syndrome d'Alport ou à un syndrome de Crome.

Or l'on sait qu'à condition d'être découverte dès les premières semaines, la galactosémie peut être traitée par un régime approprié dépourvu de lactose : actuellement tous les nouveaux-nés sont l'objet d'un screening métabolique de telle manière que des cas comme celui de notre patiente devraient bientôt constituer un anachronisme : les manifestations initiales de l'affection sont une cataracte, généralement présente dès la naissance et en tout cas rapidement évolutive, et l'aminoacidurie due à l'accumulation des métabolites du galactose : dès les premières semaines apparaissent d'autres complications, diarrhée, vomissements, ictère, acidose rénale et débilité mentale progressive : en l'absence de traitement l'état de ces enfants s'aggrave rapidement et ils décédent en général avant d'atteindre 20 ans.

Cette affection se transmet selon le mode récessif autosomique : concernant la famille de notre patiente, nous n'avons pas pu retrouver d'autre cas de cataracte congénitale dans la famille proche, ce qui parlerait en faveur d'un cas sporadique.

Amino-acidurie chez les porteurs de cataracte congénitale

Un des patients du Foyer (J.C. 1961) atteint de cataracte congénitale présente simultanément une amino-acidurie et un rachitisme ostéoporotique : cette observation nous incite à évoquer le syndrome de Lowe, affection métabolique héréditaire liée à un défaut de maturation des tubules rénaux, entraînant une acidose et une aminoacidurie, et secondairement une ostéoporose et un nanisme. Le syndrome de Lowe se manifeste dès la naissance, d'abord par la cataracte congénitale, puis par une débilité mentale, du reste progressive, puis par une hypotonie musculaire (Trautmann 1964, Jacoby et Tympner, 1966). Ce syndrome se transmet selon une hérédité liée au sexe, de sorte que les jeunes filles sont rarement atteintes.

Dans la famille de notre patient, nous n'avons pas la notion d'autres atteintes ; il ne nous a toutefois pas été possible de faire procéder à une électrophorèse de l'urine chez le père comme le suggèrent Franceschetti et Avanza (1957), qui affirment que 47 % des cataractes congénitales s'accompagneraient d'aminoacidurie, et que l'on retrouverait une excrétion rénale accrue d'acides aminés chez 50 % des pères d'enfants porteurs de cataracte congénitale, et chez 25 % des mères : notons, cependant, que ces chiffres n'ont pas été confirmés par la suite, et qu'une étude récente sur le même sujet (Øther, 1968) aboutit à des conclusions plus nuancées.

Cataracte congénitale et infantile
Pronostic et résultat opératoire

Concernant le pronostic et les résultats opératoires des cataractes congénitales et infantiles, on peut d'emblée préciser que le pronostic fonctionnel des cataractes zonulaires est infiniment meilleur que celui des cataractes totales : cette règle se vérifie en ce qui concerne les patients du Foyer, puisque, pour 6 cas de cataracte zonulaire nous constatons dans 5 cas une vision supérieure à 1/10 et un seul cas de cécité, et que, par contre, pour 10 cas de cataracte congénitale totale nous relevons 4 cas de cécité complète et 6 cas où la vision est limitée à une perception lumineuse sans localisation.

Nous avons également constaté que le pronostic des cataractes isolées est meilleur que celui des cataractes associées à d'autres malformations, microphtalmie, rétinopathie, atrophie optique, puisque sur 19 cas de cataracte simple, 16 patients ont une vision égale ou supérieure à une perception lumineuse, alors que des 13 patients atteints de cataracte associée ou compliquée, 11 sont totalement aveugles.

Dans l'ensemble, comme cela ressort déjà d'autres statistiques (Hamami, thèse 1974) le pronostic à long terme des cataractes congénitales est défavorable : ainsi sur 32 patients atteints de cataracte congénitale ou infantile, 13 sont totalement aveugles, 3 le sont probablement (ou ont encore une éventuelle perception lumineuse), 6 voient moins de 1/60, 1 voit 2/60, 4 voient 1/10 et seulement 5 patients voient plus de 1/10 du meilleur oeil : on constate donc que la moitié des patients a une cécité complète, et que les deux-tiers ont une cécité sociale.

Le fait qu'un certain nombre de patients n'aient pas été opérés, soit qu'ils étaient manifestement aveugles, soit parce qu'ils étaient trop débiles, permet une comparaison entre cas opérés et non opérés : des 12 patients non opérés, 6 étaient probablement aveugles à la naissance (4 microphtalmes et 2 cas d'atrophie optique), parmi les 6 autres patients, 2 ont présenté une luxation spontanée du cristallin avec glaucome secondaire et sont aveugles, quant aux 4 autres ils n'ont pas fait de complication, et ont une projection lumineuse.

Vingt patients ont été opérés, soit 13 discisions avec aspiration 4 extractions linéaires, 1 extraction intra-capsulaire et 2 opérations non précisées : cinq patients, soit le quart, sont aveugles dont 2 cas de décollement secondaire bilatéral et 2 cas de glaucome secondaire également bilatéral : 6 patients ont une perception lumineuse du meilleur oeil, 5 voient moins de 0,1 et 4 plus de 0,1.

En fait les enfants opérés ont, du moins durant quelques années, tous profité d'une vision qualitativement supérieure à celle des patients non opérés et nous sommes persuadés que les résultats obtenus sur le plan psycho-moteur justifient amplement une attitude interventionniste chez ces enfants handicapés ou débiles.

Glaucome infantile

Le glaucome infantile ne représente que le 2 o/oo de toutes les affections oculaires (Westerlund 1947, Van de Helm 1963), c'est donc une affection relativement rare, deux fois plus rare même que la cataracte congénitale (fréquence de 4 o/oo selon François, 1967). En raison de son pronostic redoutable, c'est néanmoins une des causes de cécité infantile les plus répandues : les statistiques quant à l'importance relative du glaucome parmi les causes de cécité juvéniles varient suivant les auteurs entre 3 % (Merin et Michaelson 1972) et 25 % (Fraser 1967) (Jaeger 1968).

Parmi les patients aveugles de notre institution, il y a 6 buphtalmes et 1 glaucome infantile (sur 67 patients aveugles ou voyant moins de 2/60), soit une proportion de 9 % : rappelons que pour la cataracte congénitale cette proportion est de 15 %.

Les facteurs causals du glaucome infantile sont multiples : embryopathie rubéoleuse, uvéite intra-utérine, hérédité (récessive autosomique, ou dominante autosomique dans certains cas), tumeurs en cas d'angiome ou de neurofibrome. Dans la majorité des cas, il s'agit de glaucome primaire dysgénésique provoqué par la persistance de tissus embryonnaire mésodermique (membrane de Barkan) au niveau de l'angle camérulaire, après le clivage de la chambre antérieure : on invoquait autrefois également l'absence de canal de Schlemm, histologiquement, c'est toutefois une anomalie extrêmement rare, ainsi que l'ont montre Maumenee en 1959 et Busaca en 1968.

Diverses malformations de l'angle irido-cornéen, soit l'embryotoxon postérieur d'Axenfeld, la dysgénésie mésodermale irido-cornéenne de Rieger qui sont très similaires, provoquent également un glaucome congénital avec buphtalme. Parmi les anomalies malformatives de l'oeil qui peuvent secondairement se manifester par un buphtalme on peut citer les malformations du corps ciliaire telles qu'aniridie et polycorie, les ectopies et les luxations du cristallin, la micro- et la sphérophakie, de même que la persistance de l'artère hyaloïde ou du vitré primaire, ou encore des synéchies irido-cornéennes en particulier dans le syndrome de Peters : un de nos patients (S.H. 1962) atteint de fibroplasie rétro-lentale a également développé un buphtalme avant de présenter un ptisis.

Plusieurs syndromes polymalformatifs s'accompagnent secondairement de glaucome : nous pensons aux syndromes de Marfan, à l'homocystinurie, au syndrome d'Hallermann-Streiff, et parmi les phacomatoses au syndrome de Sturge Weber Krabbe : c'est ainsi que parmi les patients du Foyer, nous trouvons deux patientes (M.P. 1957 et G.V. 1958) qui ont toutes deux présenté un glaucome par luxation du cristallin, et qui ont du être opérées successivement aux deux yeux.

Il nous faut également parler du cas malheureux d'un patient (P.R. né en 1952) atteint de maladie de Recklingshausen qui présentait d'un côté une atrophie optique, et de l'autre un buphtalme secondaire à un gliome du nerf optique : ce cas est en tout point analogue à la description publiée par Boeck en 1948.

En ce qui concerne l'étiologie de nos cas de glaucome, nous trouvons 5 cas familiaux, soit le cas de Recklingshausen qui est apparemment familial

puisque la mère porte de nombreuses taches "café au lait", les deux cas d'homocystinurie (encore qu'il puisse s'agir de cas sporadiques, les contrôles enzymatiques chez les parents étant restés négatifs, et deux cas de buphtalmie familiale à transmission récessive : l'un chez un patient (G.O. 1950) dont un des frères présente un buphtalme, et l'autre chez une patiente (S.F. 1928 ; étudiée par Michels et Cuéndet en 1954) qui appartient à une fratrie comprenant simultanément trois myopes forts et deux buphtalmes, tous débiles à des degrés divers et dont un des frères, myope fort, a développé un glaucome juvénile avant l'âge de vingt ans.

Deux patients du Foyer (G.A. 1958, T.P. 1962) présentent l'association d'une hydrocéphalie congénitale et d'un buphtalme : chez ces deux l'anamnèse laisse présumer une infection virale durant le premier trimestre de la grossesse : varicelle dans un cas et probablement mononucléose dans l'autre.

Pour les autres patients nous n'avons pu retrouver d'indications anamnestiques, et pour cette raison, nous avons fait vérifier les caryotypes pour rechercher une trisomie éventuelle (13-15 ou 16-18) ou un syndrome d'Ullrich Turner : en fait les caryotypes n'ont pas révélé d'anomalie.

Tous les patients atteints de glaucome congénital ou infantile du Foyer sauf un (A.G. 1964), ont été opérés, la plupart à plusieurs reprises : les plus anciens ont subi des sclérectomies, technique qui a progressivement été abandonnée au profit de la goniotomie, avec apparemment une amélioration du résultat fonctionnel, puisque sur 3 buphtalmes opérés avant 1950 tous sont aveugles, alors que les trois patients opérés plus récemment, et qui ont subi une goniotomie voient entre 1/60 et 3/60 : le recul est toutefois manifestement trop court pour ces trois derniers patients, ce qui ne permet pas d'apprécier les éventuelles complications tardives. Le pronostic du glaucome infantile reste quoiqu'il en soit des plus réservés, puisque de tous les patients du Foyer présentant un glaucome infantile, seules les deux patientes atteintes d'homocystinurie, qui présentaient donc un glaucome secondaire, par luxation du cristallin, et dont la tension s'est normalisée après l'extraction du cristallin, ont une vision utile supérieure à 1/10.

GLAUCOME

TABLEAU V

	Bupht.	Juvénil.	Second.	Opération	V_{od}	V_{os}	Malformation oculaire.	Malf.géné.	Anamnèse
GA 1958	og +			Elliott	PL	2/6o	Polycorie	Hydrocéphale	
SF 1928	+			Elliott	o	o	Myopie forte		2 frères myopes 1 frère glaucomateux
AG 1964		+		o	o,1	Perc.		Hémiplègie	Trauma obstétr.
CH 1966	+			Iridectomie	PL	o	od:sécl.pupillaire os:phtysis		
GO 195o	+			o	1/6o	1/6o	os cataracte sec.		1 frère buphtalme
GP 1942			?	o	o	o	phtysis bilat.	Epileptie	
MP 1957			+	Extraction cataracte luxée	PL	o,8		Scheuermann	Homocystinurie
TP 1962	+			o	?	?	atrophie optique	Hydrocéphale	
HS 193o			+	Sclérectomie	o	o	phtysis bilat .		gl.sec après op. de cataracte cong
GV 1958			+	Discision cataracte luxée	o,2	o,2		Cyphoscoliose	Homocystinurie
BR 19o9	+ od			od énucléé	o	1,o		Oligophrène	1 cousine débile et buphtalme
BC 1924			+	énucléé ddc.	o	o	ectopie et luxation du cristallin	Oligophrène	
LB 19o1			+	Iridectomie ddc	o	o	leucome adhérent		Kératite gono.
GS 1937			+	Iridectomie ddc	o	o	leucome adhérent séclusion pupillaire		Kératite gono.

Microphtalmie

Le Foyer rassemble un nombre exceptionnel de patients microphtalmes puisqu'on en compte pas moins de 15 sur un total de 104, soit 15 %. Il faut préciser qu'il s'agit dans tous les cas de globes d'un diamètre inférieur à 9 mm donc très petits : dans deux cas il s'agit d'ailleurs d'une abulbie presque complète.

En règle générale ces patients sont aveugles ou voient très peu : cinq ont encore une perception lumineuse d'un oeil, les autres sont aveugles.

Ces patients sont parmi les plus déshérités du Foyer, leur coefficient intellectuel est toujours bas, ils présentent également de graves troubles neurologiques associés, hémiplégie spastique, démence épilepsie : deux de ces patients sont en outre sourds, et six sont des débiles végétatifs.

L'association de la microphtalmie à d'autres malformations oculaires est une notion classique qui a fait l'objet de nombreux travaux (François, 1968) : Piffaretti dans sa thèse sur les corrélations entre les malformations oculaires donne un chiffre de 20 % d'association entre microphtalmie et colobome, 3 % d'association de malformation de la papille et de microphtalmie, et également 3 % d'association cataracte et microphtalmie.

Parmi nos patients, nous trouvons 5 associations microphtalmie-cataracte (chez un patient la microphtalmie est unilatérale alors que la cataracte est bilatérale) et 2 cas d'association microphtalmie-colobome.

La microphtalmie fait bien entendu également partie d'innombrables syndromes polymalformatifs, soit de la dysostose mandibulo-faciale à tête d'oiseau d'Hallermann-Streiff, du syndrome d'Ullrich-Fremerey-Donna très voisin, de la dysplasie oculo-dento-digitale de Meyer-Schwickerath (1967), du syndrome de Marinesco-Sjögren avec ataxie cérébelleuse, oligophrénie, cataracte et microphtalmie, du syndrome de Pierre-Robin (micrognatisme et microphtalmie) et également du syndrome de Fanconi (anémie aplastique, surdité, vice cardiaque et microphtalmie). Hormis une jeune fille (M.A. 1943) qui associe une cataracte congénitale bilatérale, une ataxie et une microphtalmie relative, s'inscrivant ainsi dans le cadre d'un syndrome de Marinesco-Sjögren, la plupart de nos patients ont certainement été victimes d'embryopathie, et ne présentent pas un tableau clinique correspondant à un syndrome bien déterminé : dans 4 cas l'agent étiologique de l'embryopathie est d'ailleurs connu, il s'agit dans 2 cas d'une infection toxoplasmique, d'un cas de rubéole où la surdité s'ajoute à la microphtalmie, et d'un cas d'infection gonococcique intra-utérine où la microphtalmie est compliquée d'un leucome.

Fréquemment on trouve mention dans l'ascendance directe des patients microphtalmes d'infirmités telles que surdité, débilité mentale, ou cataracte qui laissent envisager une influence génétique.

Pour trois de nos patients cette influence génétique est certainement prépondérante : le premier (R.S. 1962) présente une association de kératoglobe et microphtalmie que l'on retrouve chez un des oncles paternels, bien qu'à un degré moindre. Quant aux deux autres patients (E.T. 1927 et R.T. 1927), ils sont tout à la fois tous deux sourds et porteurs de traits dysmorphiques (dyscrânie)

très identiques, et originaires de la même petite commune des bords du lac de Thoune : une enquête auprès de l'état-civil de cette commune semble exclure tout lien de parenté et l'examen des caryotypes n'a pas non plus permis de déceler d'anomalie chromosomique, mais il subsiste plus qu'un doute troublant.

Rétinite pigmentaire

Au cours de nos examens chez des patients du Foyer, nous avons fréquemment constaté des fonds d'oeil albinoïdes ou au contraire pigmentés (dans 18 cas).

Dans la majorité des cas, il ne s'agit ni de rétinite pigmentaire, ni d'une dégénérescence tapéto-rétinienne, mais de pseudo-rétinopathies pigmentaires "poivre et sel" (dans 10 cas sur 18). Ces altérations de l'épithélium pigmentaire surviennent après un traumatisme obstétrical avec hémorragie choroidienne (Fuchs 1935, Rieger 1947), ou sont l'indice d'une embryopathie luètique, toxoplasmique ou rubéoleuse (Blum et Babel, 1948).

La distinction entre ces fonds d'oeil tigroïdes et une véritable rétinopathie pigmentaire, pose, selon les cas, un problème d'autant plus délicat que la réponse ERG peut également être abolie, ou du moins diminuée en cas de lésion "poivre et sel" étendue. Ainsi chez le patient S.D., né en 1965, qui présente une amblyopie avec nystagmus, accompagnée d'une légère surdité, et chez qui l'on trouve des amas pigmentaires disposés en couronne au fond d'oeil, le diagnostic différentiel se pose entre un syndrome d'Hallgren sporadique, et une phénocopie sur embryopathie rubéoleuse : nous avons constaté que l'ERG était aboli chez ce patient, sans que nous puissions pour autant confirmer l'un ou l'autre diagnostic. La rétinite pigmentaire est par définition une atteinte familiale dégénérative, progressive et sélective des bâtonnets, avec pour conséquence une diminution de l'acuité visuelle nocturne et une contraction annulaire du champ visuel. Des 8 patients du Foyer présentant au fond d'oeil des altérations caractéristiques de la rétinite pigmentaire, un seul U.H., né en 1952, réunit tous les éléments de la symptomatologie : anamnèse familiale, héméralopie et cécité progressives depuis l'âge de 7 ans et abolition de l'ERG : par ailleurs, contrairement aux autres patients de ce groupe, il s'agit d'un garçon normalement intelligent. Un autre patient (C.O. 19 7) qui présente une rétinite pigmentaire associée à une cataracate ongénitale, a développé une atrophie optique bilatérale précoce : la soeur de ce patient présente également une rétinite pigmentaire et est actuellement aveugle. L'histoire clinique de ce patient évoque apparemment la rétinopathie dégénérative autosomique récessive décrite par Alström et Olson (1957), qui s'apparente d'ailleurs à l'amaurose congénitale de Leber.

Les syndromes d'Hallgren, de Sjögren-Larson, et de Laurence-Moon-Bardet-Biedl constituent un groupe de rétinopathies familiales récessives autosomiques accompagnées de malformations : outre le cas de rétinite pigmentaire accompagné de surdité déjà mentionné, qui évoque un syndrome d'Hallgren, trois patients présentent une symptomatologie plus ou moins complète de Bardet-Biedl : obésité, idiotie, immaturité sexuelle, polydactylie et, bien-entendu, héméralopie et rétinite pigmentaire : pour deux patients (J.T. 1958, U.H. 1952) l'anamnèse

MICROPHTALMIE	Anamnèse	V_{od} V_{og}	QI	Malformation oculaire	Malformation générale
KB 1955	père sourd acc. post-mature	P. o	o,25	od microphtalmie +cataracte os anophtalmie	surdité
MB 1949	toxoplasmose	o o	o,55	microphtalmie+cataracte ddc	
MB 193o		o o	o,5o	microphtalmie extrême	dyscrânie, hypertélorisme
GE 1942	1 soeur aveugle	P. P.	o,35	micropht.+colobome irien et choroidien	dysarthrie, tics.
IC 1965	toxoplasmose	o o	o,2o	od corectopie os persistance vitré primaire	microcéphalie épileptie.
UK 1956	prématurée	PL.o	o,65	fibroplasie rétro-lentale	
GL 1953		1/6o.o	o,2o	ectopie pupillaire ddc + cataracte congénitale	
AM 1949		o o	o,65	membrane iridocornéenne et glaucome secondaire ddc.	nanisme
RS 1962	1 oncle pat. microphtalme	o o	o,2o	microphtalmie +kératoglobe	épileptie
ET 1927	2 oncles mat. débils et micropht 2 frères cat.cong. et microcornée	P. P.	o,6o	microcornée +cataracte cong.	surdité mixte
RT 1927	serait cousin du précédent.	3/6o. o	o,6o	microcornée +cataracte sec.	dyscrânie surdité dermatoglyphes anormaux
AU 1962		o o	o,6o	od abulbie os micropht.+leucome	
JG 1926		o o	o,3o	od abulbie os microphtalme	démence proggressive
VW 1955	galactosémie ?	? ?	o,2o	microphtalmie + cataracte congénitale	nanisme, insufisance rénale et hépatique, démence.

TABLEAU VI

familiale concorde avec une récessivité autosomique, alors qu'une troisième patiente (B.B. 1961) qui n'a pas d'antécédents familiaux présente un syndrome de Bardet-Biedl vraisemblablement sporadique.

Parmi les patients du Foyer qui présentent des altérations pigmentaires du fond d'oeil avec des modifications de l'ERG, nous devons encore citer la patiente M.B. née en 1964 qui présente une rétinite ponctuée albescente avec exstinction complète de l'ERG ; les renseignements anamnestiques manquent malheureusement en ce qui concerne cette patiente dont le père est inconnu, et dont la mère est internée dans une clinique psychiatrique ; les analyses d'urine effectuées chez cette jeune fille, très débile, n'ont pas permis de déceler une affection métabolique, tel qu'un excès d'acide phytoïque (maladie de Refsum), ou une gangliosidose dont on sait qu'ils provoquent des lésions au niveau de la couche ganglionnaire de la rétine et se manifestent par une rétinite pigmentaire et une oligophrénie.

ERG

Chaque fois qu'il s'agissait d'apprécier la valeur fonctionnelle de la rétine, nous avons recouru au tracé ERG.

Pour ce faire, nous avons eu à disposition un appareil standardisé Ferlux le manque de standardisation des stimuli lumineux employés dans les différents laboratoires pose d'évidents problèmes d'interprétation qui sont résolu avec cet appareil où l'intensité, la durée et la longueur d'onde du flash stroboscopique ont été volontairement pré-règlés de façon définitive, ce qui simplifie à l'extrême l'examen et constitue évidemment un avantage lorsque l'on a affaire à des patients débiles, peu coopérants.

Avec cet appareil nous disposions également simultanément des potentiels évoqués occipitaux : ainsi dans un cas de rétinite pigmentaire (patiente B.M. 1964) nous avons pu vérifier l'extinction totale de l'ERG, alors que la réponse occipitale persistait : cette patiente a d'ailleurs une acuité supérieure à 1/10. Inversement dans le cas d'une cécité corticale (patiente K.H. 1950), l'ERG était normal, alors même que l'on obtenait pas de PEV et que les réflexes pupillaires à la lumière étaient pratiquement absents.

Les résultats des ERG pratiqués dans le cas de dystrophie rétinienne sont résumés dans le tableau (VII) consacré aux rétinites pigmentaires.

Par intérêt scientifique, nous avons également procédé à quelques tracés ERG dans des cas d'atrophie optique, car plusieurs auteurs admettent une extinction de l'ERG dans les cas d'atrophie optique congénitaux, en particulier dans le syndrome de Behr : chez tous les patients examinés, mis à part chez le patient G.C. 1964, qui présente précisément une suspicion de syndrome de Behr, l'ERG était normal : chez le patient G.C. la composante photopique en lumière rouge était fortement diminuée, ce qui laisse supposer une atteinte sélective de la rétine centrale.

Comme en ce qui concerne les caryogrammes, l'examen ERG systématique des 104 patients du Foyer n'a pas pu être réalisé pour des raisons évidentes.

RETINITE PIGMENTAIRE

TABLEAU VII

	Anamnèse	Sympt. oculaires	V od	V og	Affection	QI
B. 1961	prématurée	FO albinoide+pigm. hénéralopie Nystagmus ERG diminué	Perc.	Perc.	Obésité Brachydactylie 6 orteils = Bardet- Biedl ? sporadique	o,2o
D.1965		FO albinoide et pigm. poivre et sel Nystagmus ERG aboli	o	o	Surdité =Syndrome d'Hallgren ou phénocopie	o,8o
G.1916		Kératoglobe FO pigmenté	o	o	oligophrène	o,2o
H.1952	Parents, cousins au 2e degré gr.oncle et cousin mat. ont une dég. pigm.	Rétinite pigmentaire et atrophie optique ERG aboli	o	Perc.	6 orteils Cryptorchidie = Bardet-Biedl	
M.1964	mère oligophrène	Rétinite ponctuée albescente ERG aboli	o,15	o,15	débilité mentale	o,35
N.1957	père =rétinite pigmentaire mère épileptique	FO poivre et sel	o,1	o,5	épileptie dyscrânie	o,2o
O.1937	soeur a rétinite pigm. et épileptie .	Cataracte cong. Rétinite pigm. Atrophie optique ERG aboli	o	o	Enophtalmie =Dég.tapéto- rétinienne ? Mal. de Leber ?	o,2o
T.1958	soeur a une rétinite pigmentaire	FO albinoide ERG aboli	Perc.	Perc.	Syndactilie des orteils Appendice cutanné au bord cubital main droite . Nanisme = Bardet-Biedl	o,2o

Soulignons également que l'ERG permettant la détection des hétérozygotes dans les familles de rétinite pigmentaire, nous avions envisagé d'examiner les parents de nos patients atteints de rétinite pigmentaire susceptibles de se déplacer à Lausanne. Du fait que nous ne disposons pas encore d'un service ERG organisé, nous avons dû y renoncer.

Kératites et uvéites

Quatre des plus anciens pensionnaires du Foyer souffrent de séquelles de kératite blennoragique avec perforation de la cornée : trois d'entre eux sont actuellement complètement aveugles, tous comme les quatre pensionnaires âgés victimes de luès congénitale, et dont deux présentent des séquelles d'uvéite intra-utérine, les deux autres ayant été atteint de kératite parenchymateuse après la naissance : à ce propos, on peut signaler qu'une infection syphilitique maternelle peut parfaitement entraîner l'apparition d'une kératite ou d'une uvéite tardive chez l'enfant jusqu'à l'âge de trois ans, l'intervalle entre l'infection et la réaction inflammatoire s'expliquant par la lenteur de la maturation du système immunitaire : cette règle concerne d'ailleurs également d'autres formes d'uvéite puisque l'on admet que probablement les deux-tiers des uvéites infantiles sont imputables à une infection anti-natale : pour la toxoplasmose, en particulier, le délai peut être encore plus long, du fait que le parasite est enkysté.

S'il est évidemment un domaine où la prophylaxie des infections s'est révélée positive, c'est celui des kérato-conjonctivites du nourrisson : il est de fait, que parmi les patients du Foyer entrés depuis 1955, on ne compte plus un seul cas de séquelle de kératite dans la première enfance, ce qui ne signifie nullement que de telles infections aient disparus, mais indique que leurs conséquences sont désormais tout à fait bénignes grâce aux antibiotiques et à la cortisone. Nous n'avons découvert qu'un seul cas d'uvéite infantile probable parmi les pensionnaires du Foyer : il s'agit du patient J. M. né en 1949, qui a présenté immédiatement après la naissance des synéchies iriennes, compliquées vers l'âge de 2 mois d'une séclusion pupillaire avec glaucome secondaire, l'évolution s'étant poursuivie par l'apparition d'une cataracte membraneuse, puis par une opacification complète de la cornée et un phtisis bilatéral. Cette description clinique, si elle s'accompagnait de l'anamnèse familiale correspondante s'appliquerait également au syndrome décrit par Norrie d'atrophie bulbaire héréditaire, à transmission récessive liée au sexe (Waardenburg 1963) ; dans le cas de notre patient nous n'avons pas pu retrouver d'antécédents familiaux et l'étiologie de l'affection n'a pas pu être précisée.

Nous comptons donc parmi les patients du Foyer trois patients atteints de séquelles d'iridocyclite dans l'enfance, dont deux cas consécutifs à une syphilis congénitale et un cas d'étiologie inconnue : si nous comparons avec d'autres séries la prépondérance des affections vénériennes est bien-entendu frappante, puisque Witmer en 1960, sur 12 cas d'uvéites infantiles, trouvait 2 cas d'hétérochromie familiale, 1 cas de tuberculose et aucun cas de lués, alors que Kimura en 1954 sur 46 cas examinés trouvait 10 toxoplasmoses et 1 seul cas de luès, et que Cagianut en 1964, sur une série de 103 patients, comptait 5 luès, 34 toxoplasmoses, 5 tuberculoses, 4 hétérochromies et 2 cas de cytomégalie.

De toute évidence, il est impossible de tirer le moindre enseigne-d'une série de cas aussi réduite que celle dont nous disposons avec les patients du Foyer, sinon celui qu'il s'agit là d'une population très sélectionnée où certaines affections rares se trouvent représentées avec une fréquence inhabituelle, ce qui en fait d'ailleurs son intérêt.

Atrophie optique

Pour 19 pensionnaires du Foyer (soit approximativement 20 %) la cause primaire de la cécité ou de l'amblyopie réside dans une atrophie optique.

Contrairement aux patients porteurs de microphtalmie, de cataracte ou de glaucome, il ne s'agit en règle générale pas chez ces patients de malformations oculaires, mais de globes normalement développés dont le nerf optique s'est atrophié secondairement, plus ou moins tardivement.

Les seules atteintes précoces, vraisemblablement familiales et malformatives ne concernent que quatre patients. Il s'agit d'une part de G.C. 1964, qui est atteint d'un syndrome de Behr, et qui présente une cécité constatée à l'âge de quelques mois, avec au fond d'oeil une dépigmentation albinoïde et une atrophie optique (cependant que l'électro-rétinogramme est normal), et une encéphalopathie congénitale avec ataxie motrice : d'autre part il s'agit de C.O. né en 1937, patient profondément oligofrène qui présente une atrophie optique congénitale bilatérale associée à une dégénérescence tapéto-rétinienne et à une cataracte, et dont la soeur présente également une atrophie optique bilatérale consécutive à une dystrophie rétinienne : le cas de ce patient qui ne correspond à aucun syndrome connu peut néanmoins être rapproché d'une maladie de Leber (ou atrophie optique familiale de Leber-Mooren). Outre les deux patients que nous venons de citer, Jéquier, Dufour et Cuendet dans le cadre de la précédente enquête avaient déjà décrit chez deux patients apparentés (L. L. née en 1903 et son neveu B.C. né en 1924) un ensemble de malformations à transmission récessive comprenant une atrophie optique, une microphakie, un kératocone et une oligophrénie : plusieurs de ces malformations avaient été retrouvées chez des oncles et des cousins : une nouvelle enquête génétique dans cette famille dans laquelle les mariages consanguins sont extrêmement nombreux, ne laisse pas apparaître de cas nouveaux dans la génération actuelle, ce qui laisse malgré tout supposer une pénétration relativement basse de l'affection.

En ce qui concerne les autres cas d'atrophie optique, il s'agit d'atrophies secondaires, consécutives dans près de la moitié des cas à un traumatisme obstétrical : hémorragie méningée (3 cas), délivrance au forceps lors d'un accouchement en position transverse (1 cas), asphyxie grave chez des prématurés (3 cas).

Pour 10 patients l'atteinte s'est produite plus tardivement entre l'âge de trois mois et 9 ans : dans deux cas, il s'agissait d'un traumatisme crânien, l'un consécutif à un accident de la circulation l'autre à une chute avec fracture du crâne chez un enfant épileptique. Dans cinq cas l'atrophie optique est due à une hydrocéphalie interne et malheureusement dans deux cas elle est survenue par suite du mauvais fonctionnement d'une valve de drainage de Spitz-Holter. Chez trois patients l'atrophie optique constitue une conséquence directe d'une

LEUCOME CORNEEN

	Affection oculaire	V_{od}	V_{og}	complications	Symptomes généraux	Etiologie
A) cause intra-utérine probable.						
GA 1912	Cataracte +leucome + microphtalmie	o,1	o	phtysis og		Lués cong.
GM 1923	Leucome bilat	o	o	phtysis ddc	Surdité de percept.	Lués cong.
LE 1917	Leucome bilat	o	o	phtysis ddc		Lués cong.-1 frère et 1 soeur:cataracte cong. +surdité.
MW 19o7	Leucome bilat.	o	o	phtysis ddc		Lués cong.
PB 1911	Leucomes bilat.	o,1	o,2		Microcéphalie	?
B) cause extra-utérine: kérato-uvéïte probable.						
BL 19o1	Leucome +catarcte	1/6o	o	glaucome sec.		Uvéïte gono. Kératite perforante.
CC 1917	Leucome cicatriciel	o,9	o,9			Uvéïte gono.
FA 1913	Leucome après staphylome perforant	o	o	phtysis ddc		Infection gono.
SG 1937	Leucome adhérent	o	o	phtysis		Infection gonococcique.

intervention neuro-chirurgicale : chez le patient M.K. né en 1938 l'apparition à l'âge de 4 ans d'une hémianopsie bitemporale a fait découvrir un cranio-pharyngiome : l'intervention qui n'a d'ailleurs pas permis d'extirper en totalité le cranio-pharyngiome, a aboutit à une atrophie optique bilatérale. Un second patient P.R. né en 1952, atteint de maladie de Recklingshausen, qui a également dû subir une crâniotomie à l'âge de 3 ans pour retirer un neurinome pariétal gauche a totalement perdu la vue à la suite de cette intervention ; enfin F.K. né en 1951 présente une hémianopsie directement consécutive à une tentative de décompression chirurgicale tentée à la suite de l'apparition d'une hydrocéphalie interne progressive.

Un tiers des patients du Foyer victimes d'atrophie optique sont totalement aveugles : 15 sur 19 voient moins de 1/10, et sur trois patients qui ont encore une vision comprise entre 1/10 et 4/10 deux présentent une altération du champ visuel sous forme d'hémianopsie (F. K. 1951 et M.S. 1960).

La totalité des 9 patients ayant subi une lésion précoce des nerfs optiques présentent un nystagmus, alors que les deux tiers des patients atteints d'atrophie optique présentent des troubles neurologiques graves : hémiplégie spastique et ataxie motrice dans 9 cas, épilepsie dans 6 cas, et surdité centrale dans deux cas.

Bien évidemment, la plupart sont également très touchés du point de vue intellectuel, puisque 3 sont de grands débiles totalement dépendants, 10 sont des débiles inéducables, 4 des débiles légers et 4 seulement ont conservé une intelligence à peu près normale.

Cécité corticale

L'aire corticale striée chez les nouveaux-nés et les nourrisons est particulièrement vulnérable à une ischémie prolongée lors de l'accouchement en particulier en cas d'arrêt cardiaque ou lors d'incident de narcose. Les suites possibles et même probables d'une telle atteinte de l'aire striée consistent en une cécité corticale.

Chez des enfants plus agés, d'autres accidents peuvent survenir qui entraînent une cécité corticale, à commencer par les hémorragies méningées, les méningites à méningocoques ou virales l'encéphalite ourlienne, les spina bifida (parfois ocultes), les thromboses post-traumatiques particulièrement au niveau du sinus longitudinal postérieur, et puis toutes les affections démyelinisantes telle la sclérose cérébrale aiguë de Krabbe.

L'atteinte peut porter uniquement sur l'aire striée, ou sur les radiations optiques, entraînant selon les cas une cécité isolée ou de multiples combinaisons d'agnosie visuelle, d'apraxie et de troubles auditifs.

Selon Walsh (Neurophtalmology p. 67) l'atteinte unilatérale du cortex visuel occipital n'engendre que des troubles mineurs, trouble d'orientation, dyslexie, perte de la vision stéréoscopique ou hémianopsie : seule l'atteinte conjuguée des deux hémisphères pouvant entraîner une cécité corticale complète.

ATROPHIE OPTIQUE.

TABLEAU VIII

	Antécédents	Date d'apparition	Vision	Affection oculaire associée	Symptomes généraux	QI
SA 1955	méningite tbc	8 mois	o		épileptie	75
CC 1952	trauma obstétrical	naissance	o,2		épileptie,spasticité	3o
JC 1961	fracture pariétale	9 ans	1/6o	cataracte congénitale	psychose infantile	25
GC 1964	prématuré-cyanose	naissance	1/6o		ataxie ,épileptie	75
VD 19oo	encéphalite	3 ans	2/6o		surdité	6o
FD 19o5	méningite (?)	7ans	1/6o	cataracte sénile		75
FK 1951	hydrocéphalie	5 ans	1,o	hémianopsie homonyme	hémiplégie	6o
PK 1957	hydrocéphalie cong.	naissance	o		phymosis,cryptorchidie	75
LL 19o3	syndrome polymalformatif familial	naissance	o	kératocone,microphtalmie cataracte congénitale	microcéphalie	5o
CM 1954	prématuré,cyanose	naissance	o		tétraparésie spastique	25
CM 1938	crâniopharyngiome	4 ans	1/6o			75
JM 1959	asphyxie périnatale	naissance	2/6o		tétraplégie spast.épilept.	25
CM 196o	hydrocéphalie	6 mois	1/6o		surdité, acrocéphalie	35
CO 1937	atrophie cong.	naissance	o	rétinite pigm.+cataracte	ataxie	25
MR 1959	asphyxie périnatale	naissance	1/6o		mcrocéphalie,hémiplégie	3o
PR 1952	mal. de Recklingshausen,st.après crâniotomie	9 ans	o		hémiparésie	75
FR 1966	fracture frontale	1 an	2/6o	hémianopsie homonyme d.	hémiparésie,épileptie	6o
HS 196o	trauma obstétrical hémorragie méningée	naissance	o,2	hémianopsie	épileptie	3o
PS 1954	prématuré hémorragie méningée	naissance	o,1		ataxie motrice	25
JW 1962	prématuré,anoxie	naissance	o,2		épileptie focale	5o

Nombre de patients

2o	hydrocéphalie 7 méningite 3 anoxie cérébrale périnatale 8	épileptie 6 troubles moteurs 9	débils profonds 9 débils 5 débils légers 6

Quelques uns des patients du Foyer les plus touchés du point de vue cérébral se comportent en aveugle en l'absence de toute lésion oculaire ; malgré la persistance des réflexes photo-moteurs la bonne coordination des mouvements oculaires et l'absence de nystagmus, ils présentent un manque total d'attention et ne suivent du regard ni les objets, ni les personnes : ces enfants ne fixent pas et ne marquent qu'indifférence aux objets qu'on leur présente : il s'agit d'une cécité corticale. Magitot et Hartmann ont publié en 1927 la définition classique de la cécité corticale : perte de toute appréciation des sensations lumineuses, perte des réflexes de clignement lors d'éblouissement ou de gestes de menace, mais persistance des réflexes photomoteurs, motilité oculaire intacte et intégrité de la rétine et des nerfs optiques.

Des 6 pensionnaires du Foyer qui présentent un tel comportement deux sont avec certitude complétement aveugles : il s'agit d'une jeune patiente (K.H. 1959) et d'un patient plus agé (M.G. 1925). La jeune fille n'est que légèrement débile puisqu'elle sait lire quelques mots en Braille, alors que le second patient présente une profonde déchéance mentale, ne sachant que dire oui et non en guise de tout language.

Chez ces deux patients en tout cas les globes oculaires sont normaux et leurs mouvements parfaitement coordonnés, avec toutefois chez la jeune fille uniquement, une abolition du réflexe pupillaire. Cette patiente présente par ailleurs une énophtalmie extrême qui laisse supposer une malformation cérébrale, très vraisemblablement par suite d'une embryopathie, tandis que pour le second patient, il s'agit de séquelles de méningo-encéphalite à l'âge de 18 mois.

Les quatre autres patients qui manifestent un comportement analogue ont pour le moins encore une perception lumineuse, en tout cas ils présentent un nystagmus amblyopique : il ne s'agit donc pas à proprement parler de cécité corticale, mais d'une amblyopie cérébrale ou de ce que les Anglo-saxons nomment un syndrome de Balint : ce syndrome recouvre un certain nombre d'atteintes cérébrales avec cécité corticale partielle, sous forme d'agnosie visuelle par exemple, généralement accompagnées d'ataxie, de débilité mentale et de troubles vestibulaires.

Les patients de ce groupe (F.D. 1963, Y.F. 1959, W.K. 1955, P.L. 1968) sont du reste fortement touché du point de vue cérébral et leur collaboration médiocre ; ils prétendent voir des couleurs ou des objets parfois même dans l'obscurité ; cette constatation qui se répète explique pourquoi il est parfois si difficile d'établir s'il y a réellement perception lumineuse, comme l'affirme le patient, ou cécité.

Nystagmus

Plus de la moitié des 102 patients du Foyer, soit 52 présentent un nystagmus : il s'agit essentiellement de nystagmus pendulaire lent à composante horizontale (dans 45 cas). Dans 2 cas il s'agit d'un nystagmus rotatoire et chez 2 patients l'un (F.K. 1951) atteint d'atrophie optique secondaire à une hydrocéphalie du IIIe ventricule, l'autre (E.G. 1942) victime d'une thrombose cérébrale, il s'agit d'un nystagmus vertical.

Dans 7 cas seulement, il s'agit d'un nystagmus à secousse rapide : chez 2 patients, l'une (L.G. 1920) microphtalme, l'autre (D.B. 1958) hydrocéphale et hémiparétique il s'agit même d'un nystagmus extrémement rapide, d'une fréquence que l'on peut estimer supérieure à 100 battements/minute : les composantes de ces nystagmus à secousse sont évidemment très difficiles à interpréter sans le secours d'un enregistreur.

Dans 2 cas, une incommittance du nystagmus et des mouvements oculaires des 2 yeux a pu être observée, il s'agit d'un cas de fibroplasie rétrolentale (V.K. 1956) et d'un cas de cécité centrale avec absence de réflexe pupillaire chez un patient atteint d'hémiplégie (W.K. 1955).

Chez 36 patients, soit dans le 70 % des cas, le nystagmus est associé à un strabisme, et dans 2 cas à une parésie oculo-motrice. Chez 23 patients le nystagmus est associé à d'autres troubles neurologiques, en particulier le nystagmus est présent chez tous les patients atteints d'hémiplégie ou d'hémiparésie et chez 11 épileptiques sut 17.

Pour 14 patients soit 25 % des cas de nystagmus, on peut admettre une origine centrale : il s'agit soit de lésions congénitales des noyaux du tronc, soit d'atteintes secondaires dans le cas d'une méningite, d'un neurinome, d'une hémorragie des III et IVe ventricules, d'une lésion cérébelleuse ainsi que dans le cas d'une patiente (U.W. 1955) présentant un syndrome de Klippel-Feil avec compression de l'aqueduc.

Dans ces cas d'atteinte neurogène, nous avons constaté la persistance du nystagmus à l'obscurité (en concordance avec la théorie de Kestenbaum-1947- selon laquelle seuls les nystagmus dit d'accompagnement diminuent ou disparaissent à l'obscurité).

En règle générale, la plupart de ces nystagmus neurogènes sont pendulaires, quelques-uns sont à secousses, ils s'associent bien entendu constamment à d'autres troubles neurologiques tels qu'ataxie, myoclonie, hémiplégie. Nous avons pu vérifier que l'acuité visuelle des patients atteints de nystagmus neurogène était supérieure à celle des patients atteints de nystagmus d'accompagnement, nous avons également pu vérifier que l'acuité de près était en général très supérieure à l'acuité de loin, ce que Weiss (1975) explique par une diminution de l'amplitude du nystagmus en convergence.

Un nystagmus amblyopique dit d'accompagnement est présent chez 38 patients ce qui représente les 2/3 de tous les patients. Cette forme de nystagmus accompagne de façon constante les amblyopies congénitales, en particulier lorsque la fixation centrale ne peut se développer : on peut considérer qu'il s'agit d'une incoordination motrice par déprivation sensorielle. Nous avons pu constater qu'un certain nombre de nystagmus amblyopique se développaient tardivement en cas de perte de la vision centrale, en particulier dans les cas d'hémorragie maculaire ou de dégénérescence tapéto-rétinienne : on peut admettre qu'il s'agit vraisemblablement alors d'un mécanisme de compensation du scotome central.

Nous avons trouvé un tel nystagmus amblyopique chez 13 patients atteints de cataracte congénitale sur un total de 29 cataractes, dans 12 cas d'atrophie optique sur un total de 19, chez 6 microphtalmes sur 9 et dans 4 cas de rétinite pigmentaire sur 8.

La troisième catégorie de nystagmus, c'est-à-dire les nystagmus d'origine labyrinthique ou vestibulaire, n'est que faiblement représentée au Foyer.

Chez tous les patients atteints de surdité, de troubles labyrinthiques, ayant subi une intervention neuro-chirurgicale ou atteints d'hydrocéphalie nous avons tenté de vérifier le nystagmus opto-cinétique au moyen d'un simple tambour de Barany : en raison de la débilité ou de l'amblyopie l'interprétation était parfois délicate, nous avons néanmoins trouvé dans 6 cas une latéralisation du nystagmus opto-cinétique, mais il faut noter que seul 2 de ces patients présentaient un léger nystagmus spontané.

Le nystagmus congénital héréditaire correspondrait également à une atteinte vestibulaire : il s'agit d'une atteinte génétique rare (fréquence 1/50.000 chez les hommes et 1/100.000 chez les femmes, selon Harms-1938-) ; la disparité entre les deux sexes indique bien que l'affection est liée au sexe : dominante selon Franceschetti (1950), Cuendet et Della Porta (1950) et selon Waardenburg (1963), l'hérédité en est également parfois récessive ou même autosomique. Comme dans les cas mineurs d'albinisme ou d'achromatopsie avec nystagmus, la vision reste généralement assez bonne dans les cas de nystagmus congénital, ce qui associé à l'absence de débilité mentale concommittante, explique assez pourquoi nous ne trouvons aucun patient du Foyer atteint de cette affection.

Strabisme

La fréquence globale du strabisme parmi la population est de 3 à 4 % : la proportion parmi les enfants débiles et amblyopes du Foyer est bien entendu singulièrement plus élevée, atteignant près de 35 % : parmi les enfants présentant simultanément des troubles moteurs et neurologiques elle avoisine même 80 % : ce pourcentage surprend moins lorsque l'on connaît le rôle attribué par les strabologues aux lésions cérébrales, aux traumatismes obstétricaux (Jonkers 1960), à la perturbation centrale du tonus musculaire (Cuppers-1961) et aux troubles perceptifs non oculaires, ouïe, équilibration, sens propriocéptif (Otto 1976).

Comme en ce qui concerne le nystagmus, la distinction entre strabisme primaire et strabisme amblyopique d'accompagnement est fort délicate : d'autre part les mécanismes d'apparition eux-mêmes sont bien souvent difficile à préciser. Von Graefe au siècle dernier attribuait tous les strabismes à des troubles mécaniques, tels que parésie musculaire, assymétrie du visage et des orbites ou déplacement des insertions musculaires : en 1963 Donders proposait sa théorie basée sur les anomalies de réfraction aboutissant à la découverte du strabisme accomodatif, Worth vers 1920 apportait une nouvelle contribution avec sa théorie de la fusion binoculaire et définissait les strabismes alternant et monoculaire amblyopique, en 1934 Duane propose sa théorie innervationnelle, complétée plus tard par Zeemann qui démontre histologiquement un retard de myélinisation des nerfs oculo-moteurs chez des enfants strabiques.

Pas plus que nous n'avons pu procéder à un status orthoptique détaillé chez tous les patients strabiques du Foyer, dont certains sont très débiles et agités, nous ne pouvons apporter une statistique très exacte des divers types de strabisme en cause.

Néanmoins, sans entrer dans des considérations de spécialiste, on peut retenir les points suivants : sur 102 patients, nous avons dénombré 36 cas de strabisme dont 20 strabismes convergents et 16 divergents. L'association entre strabisme et nystagmus est présente dans pratiquement 50 % des cas, ce qui correspond au chiffre avancé par Lang (1967) pour les strabismes congénitaux, ce qui confirme bien que la plupart de nos cas de strabisme sont soit congénitaux soit liés à des atteintes organiques précoces.

En ce qui concerne les strabismes divergents, 7 sont congénitaux et 9 tardifs consécutifs à une amblyopie survenue secondairement, ou chez le patient (W.K. 1955) secondaire à une paralysie de l'adduction, par atteinte internucléaire.

L'apparition d'un strabisme divergent a pu être constatée dans 5 cas d'atrophie optique secondaire alors que dans 2 cas analogues, il s'agissait d'un strabisme convergent : un strabisme divergent est également intervenu dans 4 cas de rétinite pigmentaire sur 9 ce qui s'explique vraisemblablement par l'apparition relativement tardive de l'amblyopie dans cette affection.

Sur 7 cas de strabisme divergent congénitaux avec nystagmus, 5 concernent des patients atteints de troubles moteurs centraux et d'épilepsie et sont consécutifs à une anoxie cérébrale prolongée à la naissance : dans 10 cas sur 16 un nystagmus est associé au strabisme divergent.

Mis à part un unique cas de strabisme convergent alternant, tous les cas de strabisme convergent que nous avons rencontrés chez les patients du Foyer sont des strabismes amblyopiques : le quart de tous les patients atteints de cataracte congénitale présentent un tel strabisme convergent amblyopique, que nous avons également constaté chez des patients aveugles, en particulier dans 2 cas de fibroplasie rétro-lentale et chez un patient atteint de glaucome congénital.

Un patient en outre (F.K. 1951) présente un strabisme convergent incommitant par atteinte du V^{e} nerf crânien en raison d'une hydrocéphalie. On évoque fréquemment un strabisme dans certains syndromes, en particulier dans l'ataxie cérébelleuse de Marinesco-Sjögren dans la maladie de Crouzon, où il constitue même un signe précoce d'hypertension intra-crânienne et dans les trisomies, syndrome de Down, de Patau ou dans la maladie "du cri du chat". Pour notre part nous avons constaté un strabisme convergent dans 7 cas de syndrome de T. Sjögren : sans admettre pour autant qu'il s'agisse d'une causalité génétique, nous n'en suggérons pas moins d'inclure le strabisme convergent parmi les symptomes accessoires de ce syndrome.

HANDICAPS ASSOCIES

Degré de la débilité mentale
Quotient intellectuel

L'ensemble des patients du Foyer comporte 13 % d'individus intellectuellement normaux, un quart de débils légers, sachant lire et écrire, 35 % de débiles avec qui l'on peut établir un contact, et 27 % de débiles profonds ou déments, ne parlant pas ou de façon incohérente : de ces 27 % d'atteinte profonde un tiers (9 patients) résulte d'une psychose : il s'agit de deux enfants autiques (C.S. 1965, D.R. 1967) de deux cas de démence juvénile progressive (H.A. 1958, S.C. 1961), de 4 syndromes psycho-organiques chez des patients plus agés et d'un cas de démence épileptique.

Une classification plus objective selon un test uniformisé ou en fonction d'épreuves pratiques n'a pas été possible chez ces patients dont le développement est retardé par des facteurs multiples, visuels, auditifs, moteurs : le handicap visuel interdit de recourir aux test graphiques habituels (mémorisation et classement d'images) : l'utilisation d'échelle verbale se heurte également à des difficultés puisque 10 % des patients sont sourds ou d'ouïe déficiente, que certains sont dysartriques et qu'un tiers des patients est d'origine suisse alémanique et que certains d'entre eux parlent des dialectes difficilement compréhensibles.

Nous avons également du renoncer à des épreuves praxiques, car rapellons qu'il y a 30 % d'infirmes moteurs qui auraient été injustement pénalisés d'un coefficient bas.

Toutes ces raisons rendent l'utilisation de test aléatoire et nous avons préféré faire appel à l'appréciation subjective des éducateurs du Foyer : ce mode de faire présente d'ailleurs l'incontestable avantage d'éviter de recourir à des personnes étrangères, car beaucoup d'enfants amblyopes en raison même de leur déprivation sensorielle sont très craintifs et très dépendants de leur entourage.

Notre classement est donc essentiellement basé sur des critères subjectifs, tels que capacité d'acquisition de nouvelles connaissance et capacité professionnelle : l'acquisition du language indispensable pour l'établissement de relation sociale normale fournit un critère de seuil pour distinguer entre débilité profonde et débilité simple, tandis que l'acquisition de l'écriture (Braille ou normale) constitue un critère valable pour distinguer entre débilité et débilité légère.

De tout manière, il est très caractéristique que chez ces patients, les facultés intellectuelles et les facultés manuelles ou pratiques soient affectées de façon très inégales : chez certains les possibilités manuelles peuvent être excellentes (travail de vannerie, par exemple) alors que les capacités théoriques ou le language sont proportionellement moins satisfaisant.

Inversément, à l'extrême nous pouvons citer le cas d'un patient psychotique (H. R. 1904) incapable de toute activité, néanmoins capable de mémoriser avec une précision étonnante quantité de date et de chiffres.

Depuis quelques années les patients qui entrent au Foyer font l'objet d'un examen psycho-moteur très complet, comprenant, des épreuves de coordination motrice, contrôle du corps et équilibre, un examen du tonus musculaire, la recherche d'éventuelles syncinésies, une appréciation du sens perceptif, manuel et auditif, du sens du rythme, et des épreuves destinées à estimer les facultés mentales plus élaborées telles que mémoire, logique, language et orientation spatio-temporelle. Le résultat de ces épreuves est exprimé sous forme d'un graphique d'interprétation parfois discutable qui ne donne pas d'emblée un coefficient intellectuel, mais plusieurs valeurs d'âge mental séparées en fonction du résultat de chaque groupe de test : motricité, sensibilité, mémoire, logique, language.

Ces examens renouvelés d'année en année permettent de constater que même chez des patients très débiles dont le QI reste invariablement bas, le résultat de plusieurs épreuves, pris individuellemement, se modifie de façon très positive, alors même que l'on admet habituellement, qu'en dessous d'un QI de 0,75 les enfants ne sont plus scolarisables et, qu'en dessous de 0,50 ils ne sont plus même éducables. Il ressort donc indiscutablement que le travail persévérant des éducateurs du Foyer auprès d'enfants théoriquement inéducables permet à ces enfants de progresser dans certains domaines.

Il convient à cet égard de souligner que les patients entrés au Foyer depuis 1955 sont considérablement plus handicapés que les anciens patients (nés avant 1950) qui pour la plupart entrent dans le groupe des débiles légers (65 % de débiles légers pour 20 % de débiles profonds), alors que parmi les jeunes patients le rapport est pratiquement inversé avec 45 % de débiles profonds et seulement 20 % de débiles légers.

Atteintes motrices

On est d'autant plus frappé de la proportion considérable de patients souffrant d'atteintes motrices pyramidale et extra-pyramidale, que de surcroît de nombreux patients aveugles de naissance présentent aussi des gestes maladroits et des mouvements désordonnés, ce qui nécessite évidemment également des exercices de rééducation motrice comme c'est le cas chez les infirmes moteurs.

En ne tenant donc compte que des atteintes motrices centrales, parétiques ou spastiques, et en excluant la maladresse propre aux enfants amblyopes on obtient un pourcentage d'atteinte motrice supérieur à 30 % sur l'ensemble des patients du Foyer.

Cette proportion considérable de troubles moteurs correspond en grande partie aux 20 % de cas d'hydrocéphalie et aux 16 % de patients victimes d'annoxie cérébrale à la naissance, et d'autre part aux quelques patients porteurs d'embryopathie et de syndromes polymalformatifs héréditaires associant débilité mentale, atteinte oculaire et spasticité, et qui s'apparentent par exemple à l'ataxie spino-cérébelleuse de Marinesco-Sjögren, à la rétinite pigmentaire

avec ataxie et surdité d'Hallgren, à l'ataxie télangiectasie de Louis-Bar, au syndrome de Sjögren-Larson (dystrophie rétinienne et spasticité), ou à la trisomie 21 (syndrome de Cocayne).

Les cas d'atteintes motrices du Foyer se répartissent en fait de la façon suivante : il y a 9 cas d'hémiplégies spastiques, dont 4 consécutifs à une hydrocéphalie (D.B. 1958, P.R. 1952, F.R. 1966, F.K. 1951), dans le dernier cas l'hémiplégie s'accompagnent d'une paralysie du VI. Deux cas d'hémiplégie spastique sont secondaires à un traumatisme obstétrical et un à une asphyxie périnatale. Un autre cas associé à un kératocone (M.G. 1927) est éventuellement familial, tandis que dans un dernier cas (E.G. 1942) qui présente une microphtalmie et une hémiplégie spastique, l'étiologie nous échappe, peut-être s'agit-il d'une embryopathie.

On compte également 3 cas de tétraplégie spastique chez les pensionnaires du Foyer, dont deux sont dus à une asphyxie bleue à la naissance chez des grands prématurés (C.M. 1954 né à la 26e semaine et E.M. 1959 né à la 28e semaine), le troisième étant survenu à la suite du blocage d'une valve de drainage chez une enfant hydrocéphale (C.M. 1960).

Quatre patients présentent une grave ataxie motrice : il s'agit d'un cas de syndrome de Little après anoxie cérébrale (M.G. 1956), d'un cas de séquelle de méningite à l'âge de 8 mois (M.H. 1954), d'un cas de traumatisme cérébral avec hémorragie méningée (F.R. 1966) et d'un patient atteint d'un syndrome de Behr (G.C. 1964).

Cinq patients sont atteints de spasticité, dont deux anciens prématurés ayant fait des crises d'apnée, un patient présentant des séquelles de méningite TM.H. 1954) et deux hydrocéphales (G.A. 1964 et P.S. 1954) victimes d'une hémorragie méningée consécutive à un traumatisme obstétrical. Outre les patients que nous venons de mentionner, il y a encore une dizaine de patients agités, présentant des myoclonies en particulier parmi les enfants épileptiques ou ayant présenté des convulsions dans l'enfance. Du fait de l'augmentation du nombre des atteintes motrices chez les jeunes patients du Foyer, près de la moitié (45 %) des enfants et des adolescents sont des infirmes moteurs : d'autre part un tiers de ces patients est simultanément épileptique, dont 4 cas d'épilepsie généralisée, 2 cas de myoclonie, 2 cas de crises Jacksoniennes et 6 cas d'épilepsie focale. Ces patients agités, spastiques ou atteints de troubles de la coordination et de l'équilibre représentent naturellement une charge croissante, puisqu'en plus du traitement de leur amblyopie et de leur débilité mentale, ils nécessitent des exercices de physiothérapie et une surveillance constante.

Malformations du squelette

Outre des difficultés purement motrices, bon nombre de patients du Foyer sont handicapés par des atteintes ostéo-articulaires, et sont porteurs de chaussures orthopédiques ou de corset.

On trouve une atteinte vertébrale, cypho-scoliose, Scheuermann ou arthrose lombaire chez 17 % des patients. Il s'agit, soit d'enfants aveugles ou amblyopes dont le développement moteur a été retardé et qui ont conservé des

attitudes vicieuses, soit il s'agit de patients spastiques qui présentent des contractures musculaires (dans 7 cas), soit également de patients souffrant de troubles métaboliques, rachitisme rénal dans un cas de protéinurie (J.C. 1961), dans un cas d'homocystinurie (M.P. 1957) et dans un cas de galactosémie (V.W. 1955), soit encore de laxité des ligaments vertébraux dans un cas de Marfan atypique (M.B. 1930).

Un certain nombre de patients présente d'autre part des anomalies du squelette telles que microcéphalie (3 cas), turicéphalie (2 cas : C.O. 1937 et E.T. 1927), nanisme rhyzomélique (B.K. 1940), ou syndactylie (5 cas dont 2 cas de Bardet-Biedl : J.T. 1958, U.H. 1952, V.W. 1955, F.L. 1951 et J.C. 1961).

Nous n'avons pas rencontré parmi les patients du Foyer d'atteinte chondro-dystrophique type Morquio ou Hurler, par contre, une patiente (M.R. 1959) qui ne voit plus que 3/60 par suite d'une atrophie optique bilatérale est atteinte d'une craniosténose : cette jeune fille est particulièrement handicapée, puisqu'en plus de son infirmité visuelle, elle souffre d'une hémiplégie spastique avec difficulté à la marche (pied droit bloqué en équinisme), et paralysie du bras droit, et que son âge mentale ne dépasse pas six ans.

Le cas malheureux de cette jeune fille illustre clairement le processus de cumul des handicaps qui se produit chez de nombreux patients.

Surdité

En plus de leur mauvaise vue, neuf des patients du Foyer sont handicapés par une atteinte plus ou moins sévère de l'ouïe. Ce groupe de patients a fait l'objet d'une étude séparée due à Cuendet, Juillard, Verellen, Catti et Jotterand (1975), qui ont procédé chez ces 9 patients à un examen audiométrique qui a révélé dans 8 cas une surdité de perception, soit par atteinte vestibulaire, soit par atteinte des voies de conduction.

Il s'agit d'un cas (M.G. 1922) de luès congénitale, d'un cas (C.M. 1960) d'hydrocéphalie congénitale avec atrophie optique et surdité secondaire, d'un cas probable d'arachnoïdite optochiasmatique (F.D. 1905) ayant conduit à une atrophie optique et à une surdité progressive, d'une patiente (F.K. 1949) victime d'une embryopathie rubéoleuse, et qui présente simultanément un grand nombre de malformations, dont une cataracte congénitale bilatérale, une microcornée, un palatoschisis ainsi qu'une très profonde débilité et une surdité importante.

Trois patients (E.T. 1927, R.T. 1927, E.W. 1927) porteurs d'un syndrome de T.Sjögren atypique, puisqu'en plus de la cataracte et de l'oligophrénie, il comporte une microphtalmie et un palatoschisis ainsi qu'une débilité très profonde, et dont l'hérédité semble liée au sexe, récessive, avec toutefois des atteintes partielles chez quelques hétérozygotes de sexe féminin, souffrent également d'une surdité de perception progressive. Un autre patient sourd est aveugle (F.B. 1910), qui présente également un syndrome polymalformatif comportant une cataracte congénitale, fait partie d'une fratrie de 9 enfants, dont 5 sont sourds, parmi lesquels 3 le sont en association avec une cataracte, et un avec une oligophrénie, alors que l'on retrouve une surdité et une cataracte con-

génitale chez la mère, ainsi qu'une surdité chez une nièce, ce qui laisse conclure à une hérédité dominante autosomique d'expressivité variable (tableau XII) : le tableau clinique ne ressemble à aucun syndrome décrit, le mode de transmission et l'absence d'oligophrénie excluant un syndrome de T. Sjögren atypique.

L'examen audiométrique d'un dernier patient a fait apparaître une surdité de transmission, liée à un catarrhe tubaire chronique qui a naturellement fait l'objet d'un traitement approprié à la suite duquel le patient a récupéré une audition plus satisfaisante.

FACTEURS ETIOLOGIQUES

Embryopathie

Il est malaisé d'entreprendre une classification étiologique même approximative des affections rencontrées chez les patients du Foyer : on peut admettre une origine, ou du moins une influence génétique déterminante chez un tiers des patients.

Dans les autres cas on doit incriminer un facteur exogène : dans le 20 % des cas ce facteur se situe à la naissance, ou dans les heures qui suivent, qu'il s'agisse d'un traumatisme obstétrical, d'une ischémie prolongée ou d'une hémorragie cérébrale. Les infections et les accidents survenus ultérieurement, contusions cérébrales et méningites représentent également une tranche d'environ 20 %. Reste donc une trentaine de patients présentant des malformations multiples, oculaires, squelettiques, cardiaque et cérébrales, se rapprochant parfois, mais ne reproduisant pas exactement un syndrome défini, et chez lesquels nous soupçonnons une embryopathie.

Ces malformations acquises peuvent ressembler à des malformations héréditaires, le diagnostic entre les deux formes repose alors essentiellement sur l'enquête génétique, néanmoins il reste le plus souvent difficile de trancher avec certitude.

Hormis 4 patients pour lesquels la nature de l'agent causal est connu (rubéole dans deux cas et toxoplasmose dans deux autres), il nous est impossible de déterminer à postériori quelle était la nature de l'agent aggresseur : infection, traumatisme, exposition aux rayons X (dans les premières semaines de la grossesse 100 rads déjà sont teratogènes), absorption de médicaments toxiques, incompatibilité sérique, ceci parce que contrairement aux affections génétiques qui reproduisent un type constant de malformation, le facteur étiologique compte moins en cas d'embryopathie que la phase de développement où il intervient (théorie de Stockard) : ainsi durant les deux premières semaines on peut provoquer des malformations monstrueuses de type anencéphalie, incompatibles avec la vie et qui se terminent par un abortus : dès la troisième semaine, après la différentiation entre trophoblaste et embryoblaste, on assiste à des embryopathies malformatives qui se traduisent du point de vue oculaire par des microphtalmies éventuellement compliquées, par un embryotoxon postérieur, un syndrome de Peters, ou par une dystrophie rétinienne : les cataractes se développent plus précisément entre le 18e et le 40e jour, alors que la surdité ne se développe qu'à partir du 68e jour, ce qui explique pourquoi la cataracte s'associe fréquemment à une cardiopathie et plus rarement à une surdité. Disons d'emblée que toute règle a ses exeptions, puisque si l'on compte parmi les patients du Foyer un cas d'embryopathie associant cataracte et surdité, on ne compte aucun cas de cataracte associé à une cardiopathie : dans le cas associant surdité et cataracte, il

s'agit d'une patiente (E.K. 1949) victime d'embryopathie rubéoleuse, sur laquelle nous reviendrons plus loin. En ce qui concerne les cardiopathies, deux patientes (K.E. 1952 et C.S. 1965) présentent effectivement une cardiopathie, cyanogène dans un cas, mais toutes deux sont des myopes fortes, dont l'une (K.E. 1952) présentait un pli rétinien falciforme, qui a entraîné la perte d'un oeil par suite d'un décollement secondaire.

A titre purement indicatif, signalons que nous trouvons, sur les 26 patients suspects d'avoir été victimes d'embryopathie, 10 cas de microphtalmie et 8 cas de cataracte embryonnaire, dont 2 associées à une microphtalmie et une à une surdité, ainsi qu'un cas de cataracte membraneuse avec persistance du vitré primaire : à ce propos rappellons néanmoins que les critères retenus pour classer les patients suspects d'embryopathie sont fondés sur l'anamnèse et sur des taux sérologiques significatifs, et non pas sur le type de malformation.

Embryopathie rubéoleuse

Parmi les causes d'embryopathie virale susceptibles d'entraîner des atteintes oculaires, on cite généralement l'herpés, le virus cytomégalique, les oreillons, la rougeole, l'hépatite, la polyomyélite (Tondury, 1952), l'encéphalite épidémique, et la mononucléose infectieuse (Froewis Plattner, 1956 et François 1959). L'embryopathie rubéoleuse représente toutefois actuellement la mieux connue, la plus fréquente et la plus graves des embryopathies virales. Selon Tondury, 20 à 30 % de toutes les embryopathies sont à mettre en relation avec une rubéole maternelle dans les 3 premiers mois de la grossesse, le risque maximal se situant entre la 3e et la 8e semaine.

Lindström enquêtant en 1962 sur 462 cas de rubéole a trouvé 19 cas de cataracte congénitale, dont 5 associées à une cardiopathie, et deux seulement à une surdité.

Velasquez, après une épidémie de rubéole en 1963, a recensé 55 cas de malformations dont 34 oculaires : le plus grand nombre consistait en cataractes (24), puis en microphtalmie (6), en sclérocornées (3) et en buphtalme (1). Dans les mêmes circonstances François décompte 40 à 60 % de cataracte, 20 % de microphtalmie, 50 % de malformations céphaliques (microcéphalie et hydrocéphalie, principalement) et 50 % de débilité mentale. Pour notre part, nous avons trouvé chez deux pensionnaires du Foyer une anamnèse de rubéole maternelle durant la grossesse : ces deux patients (E.K. 1949, S.D. 1965) sont gravement débiles et présentent tous deux une surdité : du point de vue oculaire il s'agit dans les deux cas d'une microphtalmie combinée à des altérations pigmentaires "poivre et sel" de la rétine, avec dans un des cas également une cataracte congénitale bilatérale : chez ces deux pensionnaires, nous avons fait procéder à un examen audiométrique et à un ERG qui ont confirmé dans un cas l'atteinte auditive et dans les deux cas l'atteinte rétinienne.

EMBRYOPATHIE

TABLEAU IX

	Affection oculaire	symptomes généraux	antécédents	diagnostic
KB 1955	microphtalmie +cataracte +colobome	spasticité		
KB 19o1	cataracte congénitale			
MB 193o	microphtalmie	macroglossie, implantation basse des oreilles		
ED 1963	amblyopie,nystagmus		mère atteinte de sclérodermie	
KE 1952	haute myopie+pli falciforme	cardiopathie cyanogène	naissance prématurée	
GE 1942	microphtalmie+colobome			
GA 1918	microphtalmie+cataracte			
HB 1952	haute myopie +décollement	testicules ectopiques	prématuré	
CI 1965	microph.+persist.vitré I	microcéphale		toxoplasmose
EK 1949	microph.+cataracte cong.	surdité		rubéole
WK 1955	cécité corticale	surdité,épileptie		
PK 1957	atrophie optique	testicules ectopiques		hydrocéphalie int.
BK 194o	cataracte cong.	nanisme rhyzomélique		
FL 1951	amblyopie,nystagmus	syndactylie	toxicose gravidique	influence génétique?
GL 1953	microph.+cataracte	oligophrène		
RM 1959	microph.+cataracte			
JM 1949	microph.+uvéite intra-ut.	nanisme harmonieux	1 tante mat.débile	
SD 1965	rétinite pigmentaire	surdité(?)		rubéole
MB 1949	microphtalmie+ cataracte			toxoplasmose
CS 1965	haute myopie+hémorragie vitréenne	microcéphalie,cardiopathie pied-bot,nanisme	père a un ptosis unilatéral	
AU 1962	microphtalmie	surdité(?)		
JG 1962	anophtalmie	oligophrénie,blépharophymosis		
TP1962	glaucome cong.	tétraplégie spastique		hydrocéphalie int.
JC 1961	cataracte cong.	syndactilie	gr.parents=cousins	influence génétique?
MG 1956	anophtalmie	hémiparésie spastique	père a une ectro-datylie de la main d.	influence génétique?
GA 1958	buphtalmie+polycorie		gr.parents=cousins	influence génétique?

Toxoplasmose

Les dossiers relativement anciens du Foyer ne fournissent qu'occasionnellement des indications concernant une recherche antigénique spécifique pour les virus usuels : on y trouve par contre fréquemment mention d'un dye-test ou d'un taux d'anticorps toxoplasmique, ce qui témoigne de l'importance attribué à ce parasite ubiquitaire : effectivement, il s'agit de l'infection à protozoaire la plus répandue tant chez l'homme, que chez l'animal, en particulier chez les petits animaux domestiques, chat, lapin, cobaye.

Le toxoplasme ne se reproduisant pas en cycle sexué chez l'homme, le réservoir en est constitué par l'animal qui libère le parasite avec les selles sous formes d'oocystes : la contamination se fait soit par voie digestive, soit par voie respiratoire, soit par contact direct au niveau des muqueuses, en particulier au niveau des conjonctives : l'oocyste ne peut plus alors se reproduire, mais libère des pseudo-kystes qui se disséminent dans tout l'organisme.

Dans les formes acquises, l'infection se manifeste de façon extrêmement bénigne : adénite, fièvre, bronchite, exceptionnellement méningite ou choroidite.

Dans le cas de la toxoplasmose congénitale, l'infection est transmise directement de la mère au foetus, soit par contamination du liquide amniotique, soit par voie transplacentaires ; les agents pathogènes étant particulièrement gros, leur passage à travers les villosités placentaires, n'est possible qu'en fin de grossesse, raison pour laquelle la toxoplasmose entraîne une foetopathie et non pas une embryopathie. Dans les formes aiguës, d'ailleurs souvent léthales, l'infection se manifeste par une encéphalo-myélite disséminée avec hydrocéphalie, alors que les formes frustres n'entraînent que des atteintes mineures qui peuvent parfaitement passer inaperçues à la naissance.

L'infection par le toxoplasme représente donc un danger redoutable pour les femmes enceintes, précédemment non immunisées, dont le dye-test est négatif, raison pour laquelle on préconise actuellement la généralisation du contrôle du dye-test durant la grossesse, au même titre que la vaccination antirubéolique, par exemple.

L'atteinte oculaire provoquée par le toxoplasme peut aller d'une microphtalmie à une cataracte ou à une choriorétinite cicatricielle congénitale : la plupart des uvéites infantiles sont également attribuées à une infection toxoplasmique primaire.

Parmi les pensionnaires du Foyer, deux jeunes filles présentent des séquelles très graves de toxoplasmose congénitale : la plus atteinte est sans conteste C.I. agée de 11 ans, qui est parfaitement débile et parle de façon inintelligible : elle ne peut marcher en raison de troubles moteurs graves, et présente, malgré le traitement, d'incessantes crises d'épilepsie qui contribuent à détériorer son état mental. Cette jeune fille est totalement aveugle, les deux globes étant microphtalmes, et les milieux opacifiés par une cataracte membraneuse. D'autre part, elle présente une microcéphalie frappante, avec sur les radios du crâne des calcifications médianes et pariétales bien évidentes.

La seconde patiente (M.B. née en 1949) est également très handicapée, puisque son âge mental ne dépasse pas sept ans : à la différence de la précédente elle parle toutefois relativement correctement et peut même écrire quelques mots en Braille, les radios du crâne ne montrent pas d'anomalies, par contre la patiente est également totalement aveugle, présentant deux petits globes microphtalmes avec une cataracte et une membrane irido-pupillaire, à travers laquelle on aperçoit des masses rétro-lentales grisâtres ; l'ERG est d'ailleurs aboli aux deux yeux. Il s'agit donc dans ce cas d'une microphtalmie compliquée de cataracte congénitale, avec un pseudo-gliome.

Nous sommes persuadés que ces deux patientes ne représentent pas les deux seuls cas de toxoplasmose parmi les pensionnaires du Foyer ; ce sont les deux seuls pour lesquels nous disposions d'éléments cliniques et anamnestiques précis. Si nous reprenons les tableaux récapitulatifs des cas de microphtalmie (tableau VI : 14 patients atteints de microphtalmie d'étiologie inconnue) ou la liste des patients hydrocéphales (21 cas), ce ne sont pas moins d'une trentaine de patients pour lesquels on peut envisager une foetopathie, en particulier toxoplasmique.

Ces cas sont résumés dans le tableau IX.

Atteintes péristatiques

La période périnatale est une période critique durant laquelle le passage brutal de l'environnement intra-utérin au milieu externe crée un problème d'adaptation subit pour l'organisme du nouveau-né.

Les prematurés en raison de l'immaturité de leur système cardio-respiratoire sont bien-entendu encore plus exposé, tant du point de vue respiratoire, risque de pneumoniose à membrane hyaline, que du point de vue cérébral en raison de leur moins grande résistance à l'hypoxie et à l'hypoglycémie. On prend conscience du problème actuellement posé par les grands prématurés en consultant la liste des pensionnaires du Foyer : 23 soit près d'un quart sont d'anciens prématurés, dont 17 ont souffert de détresse respiratoire aigue. La proportion d'infirmes moteur-cérébraux (50 %), d'épileptiques (25 %) et de cécité par atrophie optique (20 %) chez ces patients est très élevée : plus grave encore, la proportion de débiles mentaux dont le coefficient intellectuel est très bas avoisine 80 %.

L'institution du Foyer compte parmi ses pensionnaires 4 patients aveugles victimes d'une fibroplasie rétro-lentale : c'est évidemment un chiffre élevé si l'on songe qu'il s'agit d'une affection purement iatrogène, qui tend d'ailleurs heureusement à disparaître : c'est à partir des années 1939-40 que les pédiatres commencèrent à utiliser de fortes concentrations d'oxygène pour lutter contre une affection mal connue à l'époque, la pneumoniose à membrane hyaline : dès cette époque surgit une nouvelle cause de cécité, mais il faudra attendre près de dix ans pour que de vastes enquêtes aboutissent à incriminer les concentrations d'oxygène supérieures à 40 % dans la genèse de la fibroplasie rétro-lentale, les premiers auteurs ayant mis en cause ayant été Reese et Bloodi en 1951 et Ashton en 1952, ainsi que Goldmann. Alors que l'on admet qu'en 1953 rien qu'aux Etats-Unis 8000 enfants aveugles ont été atteints de fibroplasie rétro-lentale, ce

chiffre a naturellement considérablement diminué dès que la cause de l'affection a été connue. En Suisse pour 1975 le nombre de fibroplasie rétro-lentale ne devrait pas excéder 6 cas (chiffre avancé par le Dr. J. Duc, Kinderspital Zurich) : si l'affection n'a pas totalement disparu, c'est que les néonatologues se trouvent parfois confrontés à un grave dilemme en cas de syndrome de détresse respiratoire, soit le recours à une oxygénation intensive au risque d'une fibroplasie, soit risque d'une ischémie cérébrale prolongée avec comme conséquence des séquelles neurologiques telles que troubles moteurs ou précisément atrophie optique et cécité.

Des quatre patients du Foyer présentant une fibroplasie, deux sont des infirmes moteur : l'un est très touché du point de vue mental, alors que les trois autres ne sont que légérement retardés : ces enfants nés entre 1950 et 1964, sont tous d'anciens grands prématurés nés avant la 28e semaine avec des poids s'échelonnant entre 900 et 1050 g. : ils ont tous séjourné plusieurs semaines en Isolette. Deux autres grands prématurés ont présenté un décollement de rétine précoce, dans un cas consécutif à un pli rétinien falciforme, dans l'autre cas à une myopie forte : or il semble que ces deux patients aient également séjourné en Isolette, laissant envisager une forme de fibroplasie rétro-lentale fruste. Si 11 des patients qui présentent des séquelles neurologiques consécutives à une ischémie cérébrale à la naissance sont d'anciens prématurés, 8 patients nés à terme ont également souffert de cyanose à l'accouchement : ce sont en tout 19 patients, soit près de 20 % des patients du Foyer qui ont été victimes d'une asphyxie périnatale : parmi eux, du point de vue oculaire, il y a 8 cas d'atrophie optique, 4 cas de fibroplasie rétro-lentale, 3 cas d'amblyopie d'origine centrale, 2 cas de myopie forte, dont l'un, que nous venons de décrire, compliqué de décollement, l'autre étant compliqué d'un glaucome, 1 cas d'ablation falciforme et un cas de cataracte.

Soulignons, en conclusion, que si l'on ajoute à ces 19 cas d'anoxie cérébrale à la naissance, les 7 cas de traumatismes obstétricaux, on obtient un pourcentage d'atteinte péristatique voisin de 30 %, soit autant que les atteintes génétiques.

Conseil génétique

La présence au Foyer de plusieurs patients fortement handicapés appartenant à des familles, dont les membres sont systématiquement touchés par une grave affection héréditaire, nous incite à aborder le problème plus général de la prévention des affections génétiques. Le généticien ne doit plus aujourd'hui intervenir après, mais avant la conception : la prévention, c'est-à-dire le conseil génétique, constitue désormais la tâche primordiale du généticien.

Grâce aux connaissances acquises en un demi-siècle de recherche sur les différents modes de transmission, et sur la fréquence des principales affections héréditaires, grâce aux possibilités de dépistage préconceptionnel qu'offrent la cytogénétique et la biochimie, grâce aussi au dépistage pré-natal rendu possible par l'amniocentèse, le conseil génétique a perdu le caractère empirique qui était le sien, et qu'on lui attribue encore trop volontiers. Il est exact que lorsqu'il n'y a qu'un ou deux individus de touchés dans une famille, ou

PREMATURES

TABLEAU X

Nom, date de nais.	Anamnèse personnelle	Vision	QI	Epileptie	Affection générale ass.	Affection oculaire
HA 1958	32e semaine, Isolette+ méningite à 8 mois	o,7	5o		psychose infantile	myopie forte
DB 1958	32e semaine, Isolette+ P 2.2oo, bronchoaspirat.	?	25	+	hydrocéphalie, hémi-parésie d, spastique	cataracte congénitale
BB 1961	32e semaine	PL	25		Bardet-Biedl sporadique?	rétinite pigmentaire
GC 1964	32e semaine Isolette+ convulsions	PL	75	+	ataxie	atrophie optique
KE 1952	P 2ooo , Isolette +	o,1	35		cardiopathie cyanogène	pli falciforme, décollement II
MH 1954	P 21oo, méningite à 8 mois	o,1	35	+	ataxie	myopie+ astigmatisme
SH 1962	28e s. Isolette ++ P.9oog	o	25	+	infirme moteur-cérébral	fibroplasie rétro-lentale
HH 1964	29e s. Isolette ++ P.12oo, apnée, ictère	o	5o			fibroplasie rétro-lentale
BH 1952	P 2ooo Isolette ++ pneumo-aspiration	?	35		retard moteur, éréthique	haute myopie, décollement secondaire
CK 195o	28e s.Isolette ++ P 11oo	PL	5o		retard moteur	fibroplasie rétro-lentale
UK 1956	29e s.Isolette ++ P 12oo	PL	6o			fibroplasie rétro-lentale
HL 1951	toxicose gravidique P 17oo	o,3	6o		syncinésies	nystagmus cong.
CM 1954	28e s.Isolette + 165o g.	o	25		tétraparésie spastique	atrophie optique
CM 1964	P 25oo.hémor.céreb.	o,2	35		retard moteur	amblyopie corticale
BM 1964	28e semaine	o,15	5o			rétinite ponctuée + nystagmus
MR 1959	29e s. Isolette + P 3ooo	3/6o	35	+	hémiplégie spastique	atrophie optique - mal.de Crouzon
HS 196o	32 e s.	o,2	35	+	hydrocéphalie	hémi-atrophie optique
HS 193o	prématuré	o	5o			cataracte congénitale
CS 1965	3oe s./gestose gravid.	?	25	+	cardiopathie	persistance du vitré primaire
PS 1954	3oe s. convulsions P 24oo	o,1	25		hypertonie spastique	atrophie optique
JW 1962	3oe s. Isolette +	o,2	5o	+	troubles moteurs	atrophie optique

ASPHYXIE ET TRAUMATISME PERINATAUX

TABLEAU XI

Nom:année de nais.	Anamnèse	Diagnostic	Vision	QI	Symptomes généraux	Atteinte oculaire
DB 1958	prématuré:broncho aspiration	hydrocéphalie 2e et 3e ventr	?	25	Epileptie,hémiparésieg.	Cataracte cong.
CC 1952	trauma obstétric.	hémor.méningée	o,2	35	Epileptie	Atrophie optique
GC 1964	toxicose gravid. prématuré	asphyxie,crise convulsive	doigts	75	Epileptie,ataxie	Atrophie optique
ID 1959	néphropathie gravid..cyanose	synd.détresse respiratoire	o,5	35	Retard moteur	Atrophie optique
YF 1959	enroulement du cordon	asphyxie	2/6o	35	Epileptie, retard moteur	Cécité corticale
MF 1962	néphrop.gravid. césarienne,premat.	hémorragie méningée	PL	25	Epileptie,retard moteur	Cataracte congénitale
AG 1964	trauma obst.	hémor.méning. hydrocéphalie	1/6o	35	Hémiplègie g. retard mot.	Glaucome,hémianopsie homonyme g.
SH 1962	prématurée(9oog.)	synd.dét.resp	o	35	Retard moteur	Fibroplasie rétro-lentale
BH 1952	prématuré	pneumo.asp.	?	35	Retard moteur,eréthisme	Haute-myopie, décollement rétine
HH 1964	césarienne prématurée(1,25o)	synd.dét.resp.	o	75		Fibroplsie rétro-lentale
EK 195o	prématurée(1,1oo)	synd.dét.resp	?	75		Fibroplasie rétro-lentale
UK 1956	prématurés(1,2oo)	synd.dét.resp.	o	65	Retard moteur	Fibroplasie rétro-lentale
FL 1951	néphro.gravidique prématuré	asphyxie convulsions	o,3	65	syndactilie,obésité	Amblyopie
CM 1954	toxicose gravid. prémat.	synd.dét.resp.	o	25	Tétraplègie spastique	Atrophie optique
CM 1964	trauma obst.	hémor.méning.	o,2	5o	Retard moteur	Amblyopie
EM 1959	extract.pneumat. pour apnée	asphyxie	doigts	25	Epileptie, spasticité	Amblyopie corticale
PS 1954	gestose gravid. convulsions	anoxie céreb hémor.méning	o,1	35	Atteinte pyramidale hypertonie	Atrophie optique
MR 1959	acc.prolongé (pos.transverse)	anoxie céreb	3/6o	5o	Absences(=équiv.épil.) hémiplègie spastique d.	Atrophie optique
JW 1962	prématuré	anoxie céréb.	o,2	5o	Epileptie focale	Atrophie optique

lorsque le mode de transmission est variable, l'évaluation des risques reste pour l'instant soumise à des incertitudes. En outre, de nombreuses affections sont multifactorielles (résultant de plusieurs facteurs simultanés) ou polygéniques (induction de la même affection possible par plusieurs gènes différents), parfois la pénétrance (nombre d'individus atteints) est incomplète, ou l'expressivité est variable, de sorte que le mode d'hérédité, et à fortiori le risque de transmission, ne peuvent être déduit d'emblée. On peut actuellement, pour un certain nombre d'affections, pallier cette difficulté en recourant à des tables statistiques d'estimation des risques basées sur la fréquence relative de l'affection en cause dans la population : ces tables, dont la plus complète est l'index établie par Mc. Kusick (1971) permettent de disposer de coefficients approximatifs même dans le cas où un seul individu est touché dans une famille.

Dans la mesure du possible, il est bien-entendu souhaitable d'examiner tous les parents directs et éloignés pour rechercher des signes discrets, et dans certains cas, il est parfois nécessaire de recourir à l'électrorétinogramme chez des porteurs latents de dystrophie rétinienne ou de procéder à des dosages enzymatiques chez les parents en cas de suspicion d'atteinte métabolique. Il faut également occasionnellement s'encquérir directement auprès de l'état-civil d'une consanguinité ignorée des descendants et qui modifie évidemment dans une proportion considérable les risques de transmission. L'étude des chromosomes, ou cytogénétique, revêt actuellement une importance croissante : remontant à près d'un siècle (découverte de Waldeyer et de Van Beneden en 1883), donc guère postérieure à la redécouverte des lois de Mendel, la cytogénétique n'a acquis d'importance pratique qu'à partir de 1952, date de la découverte par Hsou d'un procédé technique nouveau, le choc hypotonique, qui a considérablement simplifié l'examen des chromosomes humains. Nous avons fait examiner le caryotype de 17 patients du Foyer, soit qu'une affection génétique fut certaine et que nous ayons suspecté une aberration chromosomique, soit au contraire que l'étiologie nous aie échappé et que nous voulions éliminer cette possibilité. Il s'agissait dans 6 cas d'anophtalmie ou de microphtalmie, de 5 cas de syndromes de Sjögren T. (M.A. 1943, D.B. 1958, E.T. 1927, R.T. 1927, E.W. 1927), de 2 cas de rétinite pigmentaire (U.H. 1952, S.D. 1965), d'un cas de cécité corticale (W.K. 1955), d'un cas d'atrophie optique (M.C. 1960) et d'un cas de malformation oculaire (J.M. 1949) : dans 16 cas le caryotype s'est révélé normal, pour un dix-septième patient (U.M. 1962) le caryotype a confirmé le diagnostic de trisomie 21 chez un mongol.

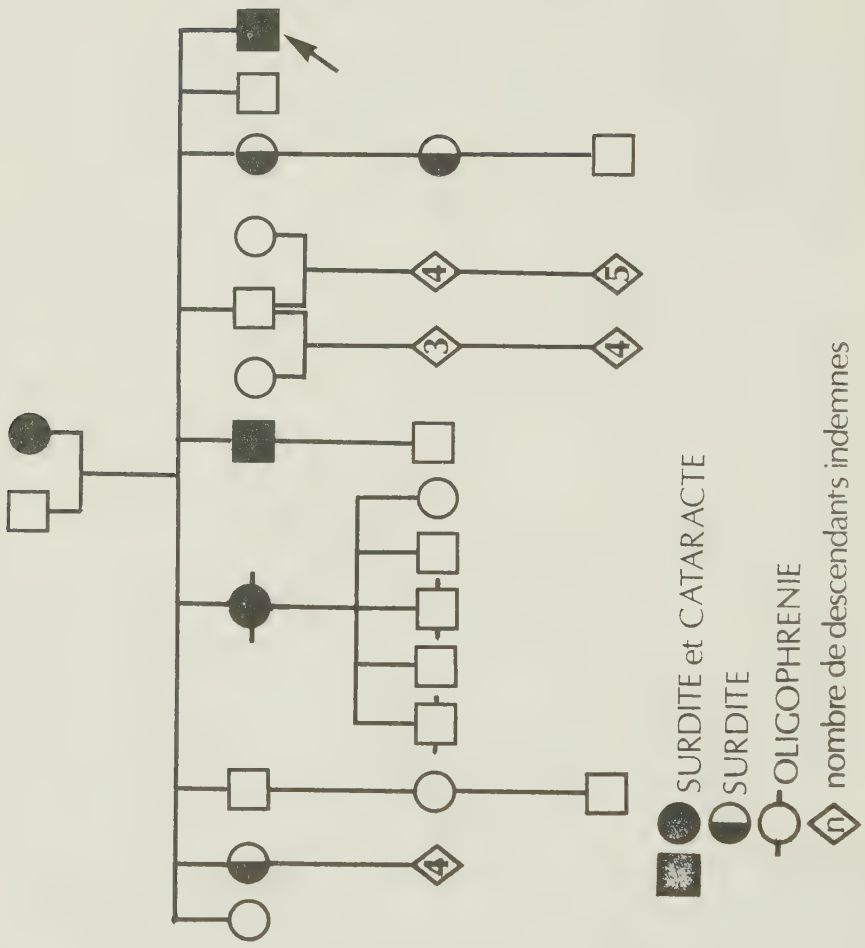
Au cours de ce travail, l'enquête génétique a fait apparaître dans la famille de deux patients de nouvelles atteintes chez des descendants de la nouvelle génération : nous avons dû nous mettre en contact avec ces familles, afin de les conseiller de façon adéquate, en soulignant le risque de nouvelles grossesse : ainsi pour la famille du patient F.B. né en 1910 qui fait partie d'une fratrie de neuf enfants, dont cinq sont sourds, et dont trois présentent en plus une cataracte congénitale, l'un étant également oligophrène, et dont la mère et une jeune nièce sont atteintes de surdité et de cataracte. Dans cette famille, il s'agit donc d'un syndrome polymalformatif transmis en dominance autosomique, sans analogie avec un syndrome connu, puisqu'il comprend une cataracte congénitale, une surdité progressive, une légère débilité mentale, et une anomalie des

dermatoglyphes consistant en un excès de crêtes, ce qui ne correspond ni au syndrome de T. Sjögren (le mode héréditaire en est différent), ni au syndrome de Patry et Sourdille (absence d'oxycéphalie), ni à un syndrome de Marschall (absence d'hypohydrose).

Dans cette famille les conseils génétiques doivent être sévères, étant donné la pénétrance élevée de l'affection héréditaire, ceci étant confirmé par la descendance d'une des soeurs de notre patient (arbre généalogique I), qui a mis au monde cinq enfants, dont deux sont des débiles mentaux.

Pour conclure, précisons que l'analyse de la disposition des dermatoglyphes a été effectuée chez un nombre restreint de nos patients (dont le patient évoqué plus haut, qui montrait un excès de crêtes). Cette technique d'examen reste pour l'instant difficile à apprécier, à ce titre elle n'est que rarement employée systématiquement, et si nous l'avons mentionnée c'est sans y attribuer une valeur définitive.

TABLEAU XII
Arbre généalogique II

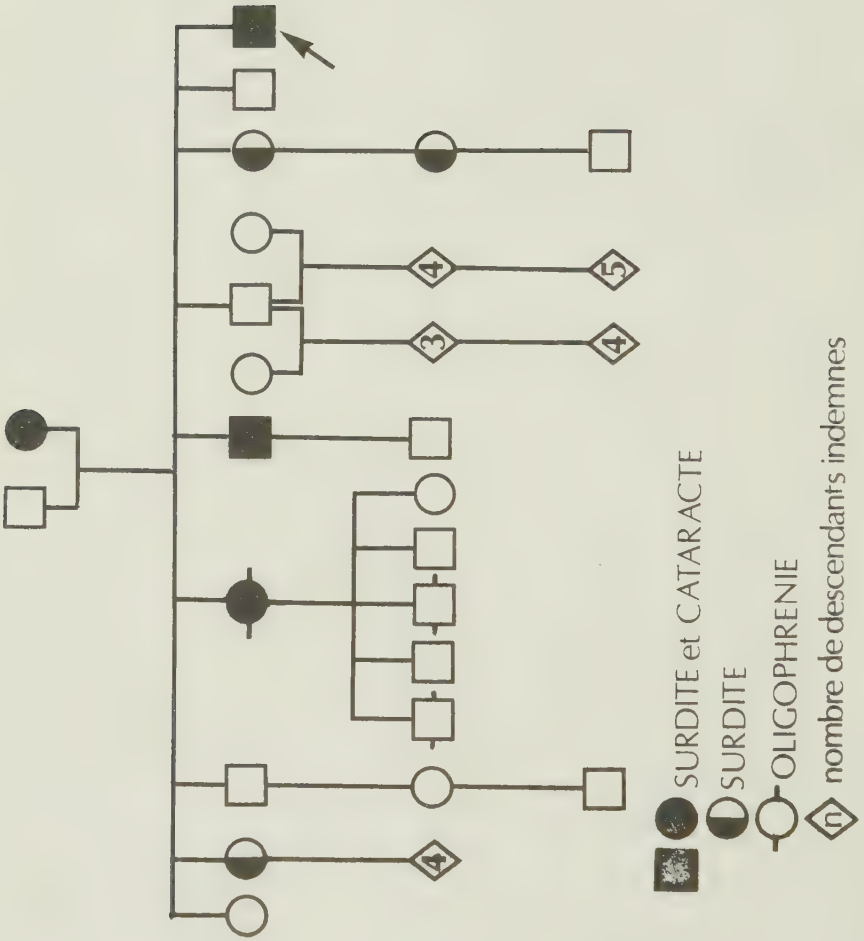


dermatoglyphes consistant en un excès de crêtes, ce qui ne correspond ni au syndrome de T. Sjögren (le mode héréditaire en est différent), ni au syndrome de Patry et Sourdille (absence d'oxycéphalie), ni à un syndrome de Marschall (absence d'hypohydrose).

Dans cette famille les conseils génétiques doivent être sévères, étant donné la pénétrance élevée de l'affection héréditaire, ceci étant confirmé par la descendance d'une des soeurs de notre patient (arbre généalogique I), qui a mis au monde cinq enfants, dont deux sont des débiles mentaux.

Pour conclure, précisons que l'analyse de la disposition des dermatoglyphes a été effectuée chez un nombre restreint de nos patients (dont le patient évoqué plus haut, qui montrait un excès de crêtes). Cette technique d'examen reste pour l'instant difficile à apprécier, à ce titre elle n'est que rarement employée systématiquement, et si nous l'avons mentionnée c'est sans y attribuer une valeur définitive.

TABLEAU XII
Arbre généalogique II



ATTEINTES GENETIQUES

Nom, année de naiss.	Affection oculaire	Anamnèse Familiale	Symptomes généraux	Caryotype	Mode de transmission
FB 191o	cataracte cong.	5 frères sourds dont 3 ont une cataracte et 1 est débil	surdimutité	dermatoglyphes anormaux	DA expressivité variable
BD 1958	cataracte cong	gr.-mère mat. op. de cataracte à 21 a.		normal	DA expressivité incomplète
LM 1951	cat. cong.	1 oncle paternel= cécité cong. 1 soeur débile 1 frère épileptique			
MA 1943	cat cong. + microphtalmie	1 frère =cat.cong gr.parents=consang.	ataxie spastique	normal	RA (?)
UM 1962	cat.cong.	parents agés	mongol :pli simiesque hypertélorisme ,kératose	trisomie21 libre	
BC 1924	kératocone,luxation du crist.+atrophie optique	marriages consang. neveu de LL 19o3	oligophrénie		RA
LL 19o3	kératocone+ectopie du cristallin	parents =cousins germains:1 frère a la même affection ocul.	oligophrénie		RA
ET 1927	micropht.+ cat.cong.	1 frère +1 cousin germain(EW 1927) ont la même affection 2 nièces ont 1 cat.cong	surdité,dyscrânie palato-schisis,cryptorchidie	normal	RS avec atteinte incomplète chez hétérozygotes
EW 1927	cat.cong	cousin germain du précédent (ET 1927)	cryptorchidie	normal	RS
BB 1961	rétinite pigmentaire	pas d'AF:phénocopie?	Bardet-Biedl:6 orteils		sporadique (RA)
UH 1952	rétinite pigmentaire	gr.oncle + cousin mat. ont la même affection	Bardet.Biedl:syndactilie adiposité,cryptorchidie	normal	RA
PN 1957	rétinite pigmentaire	père également atteint	dysmorphisme crânien, épilepsie		DA
CO 1937	rétinite pigmentaire	1 soeur atteinte d'atrophie optique	turicéphalie		?
JT 1958	rétinite pigmentaire	1 soeur également atteinte	Bardet-Biedl: syndactilie obésité,hypogénitalisme		RA

TABLEAU XII

SF 1928	myopie cong.+ buphtalmie	2frères ont la même affection 1 frère a myopie forte et glaucome juvénil débilité dans l'ascend. ance paternelle	oligophrénie		DA ou DS ?
GO 195o	buphtalmie	1 frère également atteint	ataxie spastique, méga-colon,cyphoscoliose		RA
BR 19o9	buphtalmie	1 petite cousine également atteinte	oligophrénie		RA
RS 1962	microphtalme	1 oncle paternel également atteint	épileptie focale, oligophrémie	normal	RA
RT 1927	microphtalmie	apparenté(?) à ET 1927 (même commune d'origine)	surdité , dyscrânie	normal dermatoglyphes anormaux	RS
MP 1957	luxation du cristallin et glaucome II	homocystinurie:pas d'autres atteintes chez des parents	Scheuermann		sporadique (RA)
GV 1958	luxation du cristallin et glaucome II	homocystinurie: pas d'autres atteintes chez des parents.	fragilité osseuse		sporadique (RA)
VW 1955	cataracte cong.	galactosémie pas d'autres atteintes dans la famille	nanisme , rachitisme insufisance hépato-rénale hypertension		
KH 1959	cécité corticale	1 soeur épileptique et aveugle:1 oncle et 1 tante pat. débils	énophtalmie extrême		?
PR 1952	atrophie optique	mère a des taches "café au lait"	Maladie de Recklingshausen neurinome orbitaire		DA

ATTEINTES GENETIQUES

Nom, année de naiss.	Affection oculaire	Anamnèse Familiale	Symptomes généraux	Caryotype	Mode de transmission
FB 191o	cataracte cong.	5 frères sourds dont 3 ont une cataracte et 1 est débil	surdimutité	dermatoglyphes anormaux	DA expressivité variable
BD 1958	cataracte cong	gr.-mère mat. op. de cataracte à 21 a.		normal	DA expressivité incomplète
LM 1951	cat. cong.	1 oncle paternel= cécité cong. 1 soeur débile 1 frère épileptique			
MA 1943	cat cong. + microphtalmie	1 frère =cat.cong gr.parents=consang.	ataxie spastique	normal	RA (?)
UM 1962	cat.cong.	parents agés	mongol :pli simiesque hypertélorisme ,kératose	trisomie21 libre	
BC 1924	kératocone,luxation du crist.+atrophie optique	marriages consang. neveu de LL 19o3	oligophrénie		RA
LL 19o3	kératocone+ectopie du cristallin	parents =cousins germains:1 frère a la même affection ocul.	oligophrénie		RA
ET 1927	micropht.+ cat.cong.	1 frère +1 cousin germain(EW 1927) ont la même affection 2 nièces ont 1 cat.cong	surdité,dyscrânie palatoschisis,cryptorchidie	normal	RS avec atteinte incomplète chez hétérozygotes
EW 1927	cat.cong	cousin germain du précédent (ET 1927)	cryptorchidie	normal	RS
BB 1961	rétinite pigmentaire	pas d'AF:phénocopie?	Bardet-Biedl:6 orteils		sporadique (RA)
UH 1952	rétinite pigmentaire	gr.oncle + cousin mat. ont la même affection	Bardet.Biedl:syndactilie adiposité,cryptorchidie	normal	RA
PN 1957	rétinite pigmentaire	père également atteint	dysmorphisme crânien, épileptie		DA
CO 1937	rétinite pigmentaire	1 soeur atteinte d'atrophie optique	turicéphalie		?
JT 1958	rétinite pigmentaire	1 soeur également atteinte	Bardet-Biedl: syndactilie obésité,hypogénitalisme		RA

TABLEAU XII

SF 1928	myopie cong.+ buphtalmie	2frères ont la même affection 1 frère a myopie forte et glaucome juvénil débilité dans l'ascend. ance paternelle	oligophrénie		DA ou DS ?
GO 195o	buphtalmie	1 frère également atteint	ataxie spastique, méga-colon,cyphoscoliose		RA
BR 19o9	buphtalmie	1 petite cousine également atteinte	oligophrénie		RA
RS 1962	microphtalme	1 oncle paternel également atteint	épileptie focale, oligophrémie	normal	RA
RT 1927	microphtalmie	apparenté(?) à ET 1927 (même commune d'origine)	surdité , dyscrânie	normal dermatoglyphes anormaux	RS
MP 1957	luxation du cristallin et glaucome II	homocystinurie:pas d'autres atteintes chez des parents	Scheuermann		sporadique (RA)
GV 1958	luxation du cristallin et glaucome II	homocystinurie: pas d'autres atteintes chez des parents.	fragilité osseuse		sporadique (RA)
VW 1955	cataracte cong.	galactosémie pas d'autres atteintes dans la famille	nanisme , rachitisme insufisance hépato-rénale hypertension		
KH 1959	cécité corticale	1 soeur épileptique et aveugle:1 oncle et 1 tante pat. débils	énophtalmie extrême		?
PR 1952	atrophie optique	mère a des taches "café au lait"	Maladie de Recklingshausen neurinome orbitaire		DA

CONCLUSIONS

Conclusions

Les enfants amblyopes n'arrivent pas à établir une relation affective normale et confiante avec leur mère, dont ils ne perçoivent ni les gestes, ni le regard affectueux : cette absence de contact, ajouté à un manque de stimulation extérieure va très tôt entraîner chez ces enfants un désintérêt complet pour ce qui les entoure : ils semblent paresseux, sont angoissés dès qu'ils se trouvent seuls, ne marchent que tardivement et manquent d'habileté et d'équilibre, d'autre part, ils n'acquièrent que tardivement et imparfaitement un language, dont les mots qui désignent souvent des objets qu'ils ne connaissent pas, n'ont pas de signification pour eux.

En l'absence d'un dépistage précoce de l'amblyopie et à défaut d'une réadaptation, ces enfants pourtant au départ normalement intelligents, ne peuvent plus s'intégrer dans un cadre scolaire et professionnel normal.

Le Foyer pour aveugles intellectuellement handicapés est né il y a trois-quarts de siècle précisément de cette nécessité d'offrir aux enfants et aux adolescents mal-voyants et retardés un milieu pédagogique plus adapté pour étudier le Braille et, à défaut, une activité manuelle simple.

Force est de constater que très rapidement l'institution a dépassé sa vocation initiale pour s'occuper de plus en plus d'enfants poly-handicapés dont l'amblyopie ou la cécité ne constituent parfois plus le handicap majeur.

C'est dans cette population très hétérogène de patients polyhandicapés que nous avons tenté de procéder à une enquête médicale, clinique, génétique et ophtalmique : notre enquête s'est étendue à 104 patients et a duré plus de deux ans, durant lesquels l'effectif des pensionnaires s'est modifié : pour cette raison nous l'avons arrêtée à l'état tel qu'il se présentait à fin 1975.

Cette enquête qui a permis d'une part de confirmer l'association privilégiée de la cataracte congénitale et de la débilité mentale (27 patients sur 104), a révélé d'autre part que la transmition du syndrome de T. Sjögren, admise jusqu'ici comme étant récessive autosomique, comporte également une variante liée au sexe, avec des formes atténuées chez les femmes hétérozygotes. L'étude d'une famille de patients sourds, oligophrènes et porteurs de cataracte congénitale a mis en évidence la possibilité d'un nouveau syndrome polymalformatif non encore décrit.

Nous avons pu constater que les affections métaboliques et génétiques, et les embryopathies jouent à parts égales un rôle déterminant dans la genèse des atteintes et des malformations multiples dont souffrent les patients du Foyer ; de ce point de vue, il est extrémement encourageant de penser que les possibilités actuelles de dépistage et de prévention génétique, le screening systématique et le

CONCLUSIONS

Conclusions

Les enfants amblyopes n'arrivent pas à établir une relation affective normale et confiante avec leur mère, dont ils ne perçoivent ni les gestes, ni le regard affectueux : cette absence de contact, ajouté à un manque de stimulation extérieure va très tôt entraîner chez ces enfants un désintérêt complet pour ce qui les entoure : ils semblent paresseux, sont angoissés dès qu'ils se trouvent seuls, ne marchent que tardivement et manquent d'habileté et d'équilibre, d'autre part, ils n'acquièrent que tardivement et imparfaitement un language, dont les mots qui désignent souvent des objets qu'ils ne connaissent pas, n'ont pas de signification pour eux.

En l'absence d'un dépistage précoce de l'amblyopie et à défaut d'une réadaptation, ces enfants pourtant au départ normalement intelligents, ne peuvent plus s'intégrer dans un cadre scolaire et professionnel normal.

Le Foyer pour aveugles intellectuellement handicapés est né il y a trois-quarts de siècle précisément de cette nécessité d'offrir aux enfants et aux adolescents mal-voyants et retardés un milieu pédagogique plus adapté pour étudier le Braille et, à défaut, une activité manuelle simple.

Force est de constater que très rapidement l'institution a dépassé sa vocation initiale pour s'occuper de plus en plus d'enfants poly-handicapés dont l'amblyopie ou la cécité ne constituent parfois plus le handicap majeur.

C'est dans cette population très hétérogène de patients polyhandicapés que nous avons tenté de procéder à une enquête médicale, clinique, génétique et ophtalmique : notre enquête s'est étendue à 104 patients et a duré plus de deux ans, durant lesquels l'effectif des pensionnaires s'est modifié : pour cette raison nous l'avons arrêtée à l'état tel qu'il se présentait à fin 1975.

Cette enquête qui a permis d'une part de confirmer l'association privilégiée de la cataracte congénitale et de la débilité mentale (27 patients sur 104), a révélé d'autre part que la transmition du syndrome de T. Sjögren, admise jusqu'ici comme étant récessive autosomique, comporte également une variante liée au sexe, avec des formes atténuées chez les femmes hétérozygotes. L'étude d'une famille de patients sourds, oligophrènes et porteurs de cataracte congénitale a mis en évidence la possibilité d'un nouveau syndrome polymalformatif non encore décrit.

Nous avons pu constater que les affections métaboliques et génétiques, et les embryopathies jouent à parts égales un rôle déterminant dans la genèse des atteintes et des malformations multiples dont souffrent les patients du Foyer ; de ce point de vue, il est extrémement encourageant de penser que les possibilités actuelles de dépistage et de prévention génétique, le screening systématique et le

traitement précoce des affections métaboliques, ainsi que la vaccination anti-rubéolique vont éliminer toute une série de causes de cécité et d'atteintes cérébrales graves ; il est cependant certain que la proportion croissante d'anciens grands prématurés parmi les patients aveugles et débiles du Foyer constitue un sujet de préoccupation pour l'avenir.

BIBLIOGRAPHIE.

ABASSI V.,LOWE C.W.,CALGAGNO P.L. :Oculo cerebro renal syndrom.
Am.J.Dis.Child 115 p. 145 (1968).
ALFANO J.E.:Increased incidence of congenital cataracts.
Am.J.Ophthal. 59 p.723 (1965)
ALFANO J.E.: Ocular aspects of the maternal rubella syndrom.
Trans.Amer.Acad.Ophthal. 7o p.235-266(1966)
ALSTRØM C.H.,OLSON O.:Heredo retinopathia congenitalis,a genetical study.
Hereditas , Lund 43 , p.1-77 (1957).
ARON J.J.:Les malformations teratologiques des muscles oculaires.
Clin.Ophtal. Paris, 1 p.221(1976).
BABA K.HYRAYAMA M.:Vergleichende Betrachtungen der kongenitalen
Netzhautfalte und der retro-lentalen Fibroplasie.
Paediat.Univ.Tokio (196o) ref in Zbl.f.ges.Ophthal. 83 p.3o3 (1961)
BABEL J: Arriération mentale et aspect ophtalmologique.
Revue Oto-neuro-ophtal. 43 (1971).
BADKE G.:Die Missbildungen des menschlischen Auges,in der Augenarzt.VolIV
K.Velhagen,.Thieme, Stuttgart (1961)
BAILLARD P.:Le glaucome infantile à l'institution nationale des jeunes aveugles
.Ann.Oculist.Paris p.257-262(1947).
BARKAN O:Pathogenesis of congenital glaucoma.Amer.J.Ophthal.4o p.1-11 (1955)
BERLINER M.:unilateral microphtalmia with congenital anterior synechiae
(Lohman's syndrom) .Arch.Ophthalm.Chicago 26 p.653 (1941).
BLODIE F.:Developmental anomalies of the skull affecting the eye.
Arch.Ophthal.Chicago 57 p.593-61o (1957).
BLUM J.D.,BABEL J.:Diagnostic différentiel des rétinites et pseudo-rétinites
pigmentaires. Schweiz.Med.Wschr. p.696 (1948).
BOECK J. :Ueber eigenartige Gefässeveränderungen im Auge bei v. Recklings-
hausenscher Neurofibromatose. Zbl.f ges.Ophth. 49-5o p.1o7 (1949).
BOJLEN K.,BREMS T.:Hypertelorism. Acta.path.Scand. 15 p.217 (1938)
BONAMOUR G., BREGEAT P. ,BONNIER M.: La papille optique. Masson, Paris
(1968).
BORNSTEIN R.:Aniridie bilatérale avec polydactylie .J.Genet.Hum. I , p.211-262
(1952)
CAGIANUT B.: Infantile uveitis. International ophthalmology clinics .Vol V
No.3 Little,Brown Boston (1965)
COLLIER M.:Variabilité des types de cataracte congénitale dans une même
famille.Bull. Soc.Fr. Ophtal. 64 ,p.1o43 (1964)
COPPER A.C.,SCHAPPERT J.: Cause of blindness in 156 visually and mentally
defective children.Ophthalmologica 293 , p.16o-161(197o)
COGAN D., KUWABARA :Ocular pathology of the 13-15 trisomy.
Arch.Ophthal. Chicago 72 p.246-253 (1964)..
COHEN J.,BOSCHE L.D.,SNIDER R.S.:EEG changes following retrolental
fibroplasia. Electroenceph. Clin. Neurophysiol. 13 p.914
(1961)

traitement précoce des affections métaboliques, ainsi que la vaccination anti-rubéolique vont éliminer toute une série de causes de cécité et d'atteintes cérébrales graves ; il est cependant certain que la proportion croissante d'anciens grands prématurés parmi les patients aveugles et débiles du Foyer constitue un sujet de préoccupation pour l'avenir.

BIBLIOGRAPHIE.

ABASSI V.,LOWE C.W.,CALGAGNO P.L. :Oculo cerebro renal syndrom.
Am.J.Dis.Child 115 p. 145 (1968).
ALFANO J.E.:Increased incidence of congenital cataracts.
Am.J.Ophthal. 59 p.723 (1965)
ALFANO J.E.: Ocular aspects of the maternal rubella syndrom.
Trans.Amer.Acad.Ophthal. 7o p.235-266(1966)
ALSTRØM C.H.,OLSON O.:Heredo retinopathia congenitalis,a genetical study.
Hereditas , Lund 43 , p.1-77 (1957).
ARON J.J.:Les malformations teratologiques des muscles oculaires.
Clin.Ophtal. Paris, 1 p.221(1976).
BABA K.HYRAYAMA M.:Vergleichende Betrachtungen der kongenitalen
Netzhautfalte und der retro-lentalen Fibroplasie.
Paediat.Univ.Tokio (196o) ref in Zbl.f.ges.Ophthal. 83 p.3o3 (1961)
BABEL J: Arriération mentale et aspect ophtalmologique.
Revue Oto-neuro-ophtal. 43 (1971).
BADKE G.:Die Missbildungen des menschlischen Auges,in der Augenarzt.VolIV
K.Velhagen,.Thieme, Stuttgart (1961)
BAILLARD P.:Le glaucome infantile à 1'institution nationale des jeunes aveugles
.Ann.Oculist.Paris p.257-262(1947).
BARKAN O:Pathogenesis of congenital glaucoma.Amer.J.Ophthal.4o p.1-11 (1955)
BERLINER M.:unilateral microphtalmia with congenital anterior synechiae
(Lohman's syndrom) .Arch.Ophthalm.Chicago 26 p.653 (1941).
BLODIE F.:Developmental anomalies of the skull affecting the eye.
Arch.Ophthal.Chicago 57 p.593-61o (1957).
BLUM J.D.,BABEL J.:Diagnostic différentiel des rétinites et pseudo-rétinites
pigmentaires. Schweiz.Med.Wschr. p.696 (1948).
BOECK J. :Ueber eigenartige Gefässeveränderungen im Auge bei v. Recklings-
hausenscher Neurofibromatose. Zbl.f ges.Ophth. 49-5o p.1o7 (1949).
BOJLEN K.,BREMS T.:Hypertelorism. Acta.path.Scand. 15 p.217 (1938)
BONAMOUR G., BREGEAT P. ,BONNIER M.: La papille optique. Masson, Paris
(1968).
BORNSTEIN R.:Aniridie bilatérale avec polydactylie .J.Genet.Hum. I , p.211-262
(1952)
CAGIANUT B.: Infantile uveitis. International ophthalmology clinics .Vol V
No.3 Little,Brown Boston (1965)
COLLIER M.:Variabilité des types de cataracte congénitale dans une même
famille.Bull. Soc.Fr. Ophtal. 64 ,p.1o43 (1964)
COPPER A.C.,SCHAPPERT J.: Cause of blindness in 156 visually and mentally
defective children.Ophthalmologica 293 , p.16o-161(197o)
COGAN D., KUWABARA :Ocular pathology of the 13-15 trisomy.
Arch.Ophthal. Chicago 72 p.246-253 (1964)..
COHEN J.,BOSCHE L.D.,SNIDER R.S.:EEG changes following retrolental
fibroplasia. Electroenceph. Clin. Neurophysiol. 13 p.914
(1961)

(1961)
CUENDET J.F.:La microphtalmie compliquée.Ophtalmologica 141 p. 380-385 (1961)
CUENDET J.F.,DELLA PORTA:Association de nystagmus congénital,d'amblyopie et d'astigmatisme cornéen.Arch.d'Opht.Paris. 10, p.187-201 (1950)
CUENDET J.F., JUILLARD E.,VERELLEN C.,CATTI A.,DUTOIT M.-L., JOTTERAND : Association d'atteintes oculaires et otologiques dans une institution pour handicapés visuels et mentaux.
Sous presse : IVe journée Génét.Gand (1975)
CUENDET J.F., NETTER G.,CATTI A.VERELLEN C.:Association de cataracte congénitale et d'oligophrénie. Bull. et mémoire Soc.Franç.Ophtal. 88 p.141-145 (1975).
DEJEAN C.,HERVOUET F.,LEPLAT G.:L'embryologie de l'oeil et sa tératologie.Rapport à la soc.Fr.Opht. Masson,Paris(1958).
DONDERS F.C.:On the anomalies of accomodation and refraction of the eye. London (1864)
DUANE A. : The monocular movements.Arch.Ophtal. 8 p.530(1932).
DUKE-ELDER Sir St.: System of Ophtalmology: Vol III part.2 Kimpton, London (1964).
FALLS H.F.:Developmental cataracts.Arch.Ophtalmology 29 p.210(1943)
FRAESER G.R.,FRIEDMANN A.: The causes of Blindness in childhood a study of 776 children with severe visual handicaps. John Hopkins Baltimore (1967).
FRANCESCHETTI A.,AVANZA C.: Sulla manifestazione familiare dell' iperaminoaciduria associata a cataratta congenita : Estrat.Atti del 43 congresso Soc.Ophtal.Ital.Milano. Vol XVII (1957).
FRANCESCHETTI A.,BOURQUIN J.J. :Rubéole pendant la grossesse et malformations congénitales de l'enfant.Ann.Oculis. Paris 179 p.623-626 (1946).
FRANCESCHETTI A.,BRUGGER C.:Ueber das Kombinierte Auftreten von endogenem Schwachsinn und angeborenem Star.Schweiz. Med.Wchsch. 10(1944)
FRANCESCHETTI A.,FRANCOIS J.,BABEL J.,De ROUCH A., DIETERLE P., FORNI G.,KLEIN D., RICCI A.,VERRIEST G.: Les hérédégénerescences choriorétiniennes. Masson Paris (1963)
FRANCESCHETTI A.,KLEIN D.: Missbildungen und Krankheiten des Auges in Becker P.:Humangenetik Vol IV,Thieme, Stuttgart(1964).
FRANCOIS J.:Les cataractes congénitales.Masson,Paris(1959).
FRANCOIS J.:Syndroms with congenital cataracts.Amer.J.Ophtal 52 (1961)
FRANCOIS J.,BERGER F., SARRAUX H.:Les aberrations chromosomiques en ophtalmologie. Masson 1972
FRANCOIS J.,HAUSTRATE G.:Anomalies colobomateuses du globe et syndrome du 1er arc. Ann.Oculist.Paris,187 p.340-368 (1954).
FRANCOIS J.,DEWEER J.P.:Glaucome chronique simple à hérédité dominante. An.Oculist.Paris, 184 p.404-422(1951).

FROEWIS J.,PLATTNER W.: Virus Erkrankungen in der Schwangerschaft Wien.Klin.Wschrft 68 (1956)645-647.
FUCHS A.:Ueber seltene pathologische Befunde nach Verletzungen Klin.Mbl.Augenheilk. p. 721-738 (1935).
GESELL A.,ARMATUDA C.S.:Developmental diagnosis:normal and abnormal child development. Hoeber (1952)
GILES C.L.:Retinal haemorrhagia in the newborn. Amer.J.Ophtal.49 p.1005-1011 (1960).
GREGG N.: Congenital anomalies due to maternal infection especially in the early months of pregnancy.Trans.Amer.Acad. Ophtalotolaryng 60,p.199-205(1956).
HAMAMI H.,SCOURAS J.,STREIFF E.B.:Cataractes congénitales Ophtalmologica 164 p.422-439 (1972)
HARLEY J.D.,HERZBERG R.:Aetiology of Cataract in childhood. Lancet I p. 1084 (1965).
HAYE C.,JAMMET H.,DOLFUSS M.A.:L'oeil et les radiations ionisantes Masson,Paris (1965).
HAYES S.P.:First regional conference on mental measurement of the blind. Wattertown, Perkins Institute (1952).
HAYES S.P.:The interim Hayes-Binet intelligence tests for the blind Perkins Institution (1952).
HENKIND P.,ASHTON N.:Ocular pathology in homocytinuria. Trans. ophtal.soc. U.K. 85 p.21-38 (1966).
HENKER H.,SCHAPPERT KIMMIJSER J.: Pronostic in connatal cataract. Arch.Opht.:63 p. 116 (1960).
HEPFINGER L.:Psychological evaluation of young blind children. The new outlook 56 p.309 (1962).
HOMMER K.:Das ERG bei sektorenformigen Retinitis pigmentosa. Von Graefe Archiv.Opht.161 p.16(1959).
JACOBI K.,TYMPNER K.:Das okulo-zerebro-renale Syndrom (Lowe) Klin.Mbl.Augenheilk.149 p. 867-871 (1966).
KESTENBAUM A.:Clinical methods of neuro-ophtalmological examination. 2nd ed. Grune and Stratton N.Y.(1961)
KJER P.:Infantile optic atrophy with dominant mode of inheritance Acta Opht. 54, suppl. p. 147 (1959)
KRILL A.,FALK E.,ROSENTHAL I.:ERG in the Laurence-Moon-Biedl syndrom. Am.J.Dis.Child 102 p.205 (1961)
LINDSTRØM R.: Rubella during pregnancy. Acta paediat,Stockholm 51 suppl.133 p. 9-110 (1962).
LODBERG C.V.,LUND A.:Hereditary optic atrophy with dominant transmition. Acta Ophtal.28 p.437-468 (1950).
LOEHLEIN W.:Glaukom als Erbleiden:in Handbuch der Erbkrankheiten Vol V p.35-64 Thieme Verlag, Leipzig (1938).
MACKENSEN G.:Die Psychomotorik blinder Kinder, Bucherei des Augenartzes 26, Enke, Stuttgart (1956).
Mc KUSICK V.A.:Mendelian inheritance in Man. John Hopkins, Baltimore, (1971).
MAEDER G.:Retinite pigmentaire après maladie à virus. Ophtalmologica, Basel 117, p. 192 (1949).
MAGITOT A.,HARTMANN E.:La cécité corticale. Rev.d'oto-neuro-oculist vol.V, NUm.2, p.81-114 (1927).

MANU I.:Developmental abnormlities of the Eye. Brit.Med.Assoc. London (1957).
MASSIN M.,DROUARD E.:Contribution à l'étude des strabismes concommitants familiaux. Ann.Oculist.Paris 198 p.323 (1965)
MAUMENEE A.E.:The pathogenesis of congenital glaucoma : a new theory Trans.Amer.Ophtal.Soc. 56 p.507-570 (1959).
MEYER-SCHWICKERATH G.,GRUETERICH E.,WEYERS H.:Mikrophtalmus syndrome. Kli.Mbl.Augenheilk. 131 p.577-598 (1957).
MERIN S.,CRAWFORD J.S.:The ethiology of congenital cataracts : a survey of 386 cases. Can.J.Ophtalmol.I p.56(1966)
MERIN S.:Congenital cataract, in Genetic and metabolic eye disease p. 337-353. Little-Brown, Boston(1947).
MICHELS V.:L'hérédité du glaucome primaire.Thèse, Lausanne (1957).
NEMA H.V.:Ophtalmic syndromes.Butterworths (1973).
ØTHER A.: Congenital cataract, mental retardation and amino-aciduria. Acta Ophtal.,Copenhague, 46,p.404 (1968).
PIFFARETTI A.:Corrélations entre les malformations oculaires. Thèse, Lausanne (1955).
PATZ A.:Cataracts in galactosemia, observation in three cases. Am.J.Ophtalmo. 36 p.453 (1953).
REESE A.,BLOODI F.C.:Retrolental fibroplasia. Ophtalm.Ibero.Amer. 11 p.18-23 cité in Zbl.ges.Opht.55 p.151(1951).
REMKY H.:Blicklähmungen und Nystagmen. Klin.Mbl.Augenheilk. 97 p.1432 (1953).
RIEGER H.:Ueber eine Sippe mit unregelmässig dominant erblicher atypischer Retinitis pigmentosa. Klin.Mbl.Augenheilk. 112 p.203-213 (1947).
RINTELEN F.:Ueber Erblindungsursachen in der Schweiz. Ophtalmologica, Basel, 153-154 p.234 (1967).
ROY F.H.:Ocular differential diagnosis. Lea and Febiger, Philadelphia (1972).
SACHSENWEGER R.:Augenkrankheiten im Kindesalter. VEB Thieme, Leipzig (1973).
SARAUX H.:Les phénocopies en pathologie oculaire. Arch.Ophtal. Paris 31 p.473-479 (1971).
SCHADE H.:Korrelationen zwischen Chromosomenaberationnen und klinischen Status. Bucherei des Augenarztes, Heft 50. Henke,Stuttgart (1968).
SCHAPPERT-KIMMIJSER j.,HENKES H.E.,VAN DEN BOSCH J.: Amaurosis congenita Leber. Arch.Ophtal. 61 p.211-218 (1959).
SCHEIE H.,ALBERT D.:Adlers textbook of Ophtalmology. W.B.Saunders, Philadelphia (1969).
SCHMIDT B.,TROJAN H.:Augenhintergrundbefunde und histologische Untersuchungen bei der Pachymeningeosis hemorragica interna des Kindes. Klin.Mbl.Augenheilk. 157 p. 239-244 (1970).
SCOURAS J.,CATTI A.,CUENDET J.F.:Les microphtalmies congénitales Ann.Oculis, Paris T.203, No 11 p.953-970 (1970).
SJOGREN T.:Klinische und vererbungsmedizinische Untersuchungen über Oligophreniemit kongenitaler Katarakt.Z.Neur

152 p.263-292 (1953) cité dans Zentralbl.für ges. Ophtal. 34 p.47 (1935).

SJOGREN T.:Hereditary congenital spino-cerebellar ataxia accompanied by congenital cataract and oligophrenia. Confin. Neurol.10 p.293 (1950).

SORSBY A.:Ophtalmic genetics. Butterworths, London (1970).

SORSBY A.:Blindness in England and Wales. In Modern trends in Ophtalmology p.315 Butterworths,London (1955).

STREIFF E.B.:L'hypoplasie papillaire. Bull.Soc.Fr.Ophtal. 75 p.333-338 (1962).

STREIFF E.B.:Ueber Megalopapille. Klin.Mbl.Augenheilk. 139 p.824-827 (1961).

STREIFF E.B.:Dysmorphie mandibulo-faciale (tête d'oiseau) et altérations oculaires. Ophtalmologica, Basel, 120 p.79 (1950).

TONDURY G.:Zur Wirkung der Erreger des Rubeolen auf dem menschlichen Keimling.Helvet.Paediat.Acta 7 p.105-135(1952).

TRAUTMAN I.:Das Lowe Syndrom. Klin.Mbl.Augenheilk 145 p.60-66 (1964).

VELASQUEZ O.:Ocular malformation as a result of rubella. Zbl.ges. Opht. 88 (1963).

VERREY F.:Ueber cataracta congenita .Ophtalmologica, Basel 33 p. 302 (1957).

WAARDENBURG P.J.:Genetics and ophtalmology. N.L.Springfields(1963).

WAARDENBURG P.J.,FRANCESCHETTI A.,KLEIN D.:Genetics and ophtalmology. Vol I & II.Royal Van Gorcum, Assen Netherlands (1961).

WALSH F.B.:Clinical Neurophtalmology. Williams & Wilkins, Baltimore (1957).

VAN DEN HELM F.:Hydrophtalmia and its treatment : a study of 630 cases. Bibl.Opht. fascicule 61. Karger, Basel (1963).

WORST J.G.:The cause and treatment of congenital glaucoma. Trans. Amer.Acad.Ophtalm.Oto.68 p.766 -788(1964).

ZELLWEGER H.:Chromosomal aberrations and their significance for ophtalmo-oto-rynolaryngology. Trans.Amer.Acad. Ophtal.Oto. 69(1965).

ZETTERSTROM B.:The ERG in congenital rubella retinitis. Acta XVIII concil Ophtal. p. 661 (1958).